

LA NUOVA COMPAGINE

NOMINATI I MEMBRI DELLA COMMISSIONE MEDICO-SCIENTIFICA UILDM IN CARICA PER IL TRIENNIO 2017-2019. AL SUO PRIMO INCONTRO, A GENNAIO, ELEGGERÀ AL PROPRIO INTERNO LE CARICHE DI PRESIDENTE E DEI DUE VICEPRESIDENTI. IN QUESTE PAGINE CONOSCIAMO I VOLTI DEI NUOVI COMPONENTI.

Ho accolto con orgoglio la delega di Referente dei rapporti tra la Direzione Nazionale e la Commissione Medico-Scientifica ed è un privilegio dare il benvenuto al nuovo gruppo di lavoro, il cui mandato inizierà il primo gennaio 2017 e terminerà il 31 dicembre 2019. Ringrazio le persone succedutesi in Commissione in questi anni per la realizzazione di tanti progetti, con lo sguardo rivolto al miglioramento della qualità di vita dei pazienti. Per mantenere la continuità con queste considerevoli attività, si è pensato di rinnovare l'incarico a un terzo dei membri. È stato ridotto il numero di specialisti della stessa disciplina, per inserire altre figure professionali e si è tenuta in considerazione la provenienza geografica, diversificandola. Rinnovando ai componenti dell'attuale CMS la possibilità di mantenere il loro prezioso legame con UILDM, ringrazio tutti per la disponibilità concessa.

Stefania Pedroni

Consigliere Nazionale UILDM
con delega ai Rapporti con la CMS

LA COMMISSIONE FINO AL 2016

Non è un addio.

Dopo la mia decisione di non ricandidarmi a componente della CMS UILDM, ho ricevuto l'invito da parte della redazione di DM a lasciare una testimonianza sui

sei anni del mio mandato, nel duplice ruolo di vicepresidente prima, e di presidente dopo. Ho accettato l'incarico con lo spirito "di servizio" che mi ha sempre contraddistinto - come sanno coloro che in casa UILDM mi conoscono da decenni -, interpretandolo come una opportunità per fare qualcosa in favore di quelli che continuo a chiamare "i nostri ragazzi", nonostante siano abbondantemente cresciuti. Aiutata dagli altri membri della CMS e in particolare da Angela Berardinelli e Filippo Maria Santorelli - vicepresidenti dell'ultimo triennio - e con il supporto indispensabile e prezioso sia di Stefano Borgato che di Crizia Narduzzo, ci siamo rimboccati le maniche per capire e venire incontro alle esigenze delle nostre Sezioni, nonché per dare una risposta concreta e in tempo reale a quanti negli anni ci hanno contattato per trovare aiuto, conforto, verità e una parola di speranza.

Quello che mi rende più felice è l'essere riusciti a mettere intorno a uno stesso tavolo, con l'appoggio incondizionato della Direzione Nazionale e in particolare dell'ex presidente Luigi Querini, che ringrazio e saluto con affetto, i rappresentanti di numerose associazioni di pazienti e/o famiglie, privilegiando i molti punti di contatto (piuttosto che accentuando i punti di divergenza), con la convinzione che "uniti" si vada più lontano. Questo impegno è sfociato nella nascita del CAMN (si veda p. 22), che sarà sicuramente in grado di incidere sulle scelte politiche nazionali. C'è



A cura di

**Stefania Pedroni,
Filippo Maria Santorelli,
Crizia Narduzzo**

ancora tanto da fare, ma sono certa che la nuova CMS raccoglierà il testimone (i componenti ancora in carica della CMS uscente sono per me una garanzia che questo accada) e continuerà con successo il cammino intrapreso. Ad essa faccio i miei più affettuosi auguri di buon lavoro, garantendo il mio supporto come consulente esterno. Non è un addio...

Luisa Politano

presidente CMS 2014-2016

L'ULTIMO ATTO

La CMS uscente saluta le Sezioni e i soci UILDM con un ultimo atto, gli incontri interregionali di aggiornamento medico-scientifico e sociosanitario. È un momento di confronto che avviene in contemporanea a Roma e Milano e che vede i componenti della CMS confrontarsi con le Sezioni su temi scelti a maggioranza (quest'anno, si parlerà della consulenza genetica per l'identificazione dei portatori sani e gli aspetti riabilitativi nelle patologie muscolari). Ci auguriamo che i prossimi incontri siano molto partecipati sebbene la tiepida risposta alle iniziative simili del passato debba far riflettere la nuova CMS sull'utilità di questo strumento o almeno sull'esigenza di rivederne strategie organizzative e formato.

Filippo Maria Santorelli

vicepresidente CMS 2014-2016

I VOLTI DELLA SQUADRA 2017-2019

FILIPPO MARIA SANTORELLI



Sono neurologo clinico e neurogenetista, in CMS dal 2008, quando ero il più “piccolo” anagraficamente e professionalmente. Ora sarò il più “anziano” come servizio. Sarò utile alla nuova CMS dando più sviluppo alle attività di formazione della nuova classe di medici e terapisti vicini alle Sezioni. Loro affronteranno la sfida della “nuova” distrofia, quella da cui si potrà guarire.

FABRIZIO RAO



È con entusiasmo che entro a fare parte della CMS. Proverò a mettere a disposizione l'esperienza di questi anni al Centro NEMO di Milano e Arenzano, dove dal 2012 sono responsabile dell'area respiratoria. Confido che la possibilità avuta negli ultimi anni di condividere il lavoro con colleghi di altre

specialità possa rendere produttiva la mia partecipazione ai lavori della CMS.

MASSIMILIANO FILOSTO



Sono un neurologo. Il mio impegno sarà principalmente volto a perseguire obiettivi quali l'ottimizzazione degli standard assistenziali e della presa in carico globale nei centri di riferimento e in quelli periferici, e la promozione di eventi divulgativi e convegni. Il rapporto costante con i pazienti sarà poi motivo di stimolo per ulteriori confronti e proposte di lavoro e di studio.

MICHELA ARMANDO



Da fisioterapista, ritengo che l'approccio corretto alla persona con menomazioni secondarie a patologie neuromuscolari sia “olistico”, che considera insieme i

problemi motori, psicologici, internistici, dal punto di vista scientifico e tecnico. Intendo contribuire alla CMS con un progetto riabilitativo “inclusivo”, dove la persona si inserisce in una società capace di accoglierla.

MARIA ELENA LOMBARDO



Data la mia esperienza come neuropsichiatra infantile e direttore sanitario al Centro di riabilitazione UILDM Lazio, spero di dare il mio contributo personale alla CMS mettendo a disposizione le mie conoscenze in ambito riabilitativo e nella presa in carico globale del bambino e giovane-adulto affetto da patologia neuromuscolare.

GIULIA RICCI



Credo che l'attività di un clinico e di un ricercatore si completino e non possano

prescindere dal confronto con i pazienti e i familiari. Da neurologa, sento la responsabilità di continuare a perseguire con i colleghi il costante aggiornamento nell'ambito della diagnosi, dell'assistenza e della cura, attraverso la condivisione dei progressi nelle conoscenze scientifiche.

MYRIAM PASTORINO



Sono una neuropsichiatra infantile; amo il mio lavoro e aver collaborato con la UILDM di Sassari mi ha consentito di avere una visione più ampia dei bisogni delle persone con malattie rare. Mi piacerebbe affrontare questa nuova esperienza contribuendo a una maggior divulgazione nel territorio delle conoscenze sulle malattie neuromuscolari.

LUISA ZONI



Sono un medico dietologo, e seguo da tempo pazienti con distrofia muscolare per

cercare di migliorare sia il loro stato di salute che la qualità di vita. Ritengo di poter contribuire ai lavori di questa CMS in sinergia con gli altri specialisti perché l'alimentazione, anche quando non è specificamente curativa, può comunque garantire un maggior benessere globale.

CLAUDIO BRUNO



All'Istituto pediatrico Giannina Gaslini di Genova sono responsabile del Laboratorio di Patologia Muscolare al Centro Traslazionale di Miologia e Patologie Neurodegenerative. Auspico che la mia presenza nella CMS possa portare un punto di vista differente e una sempre maggiore integrazione tra tutte le figure coinvolte nella cura di queste malattie.

GIANCARLO GARUTI



Sono pneumologo nell'Unità Operativa di pneumologia dell'ASL di Modena. Mi

occupo da diverso tempo delle problematiche respiratorie delle persone con malattie neuromuscolari. Nell'ambito delle attività della CMS UILDM mi propongo di creare una rete di assistenza domiciliare per le persone con malattie neuromuscolari e dei punti di riferimento per la stessa.

GERARDO NIGRO

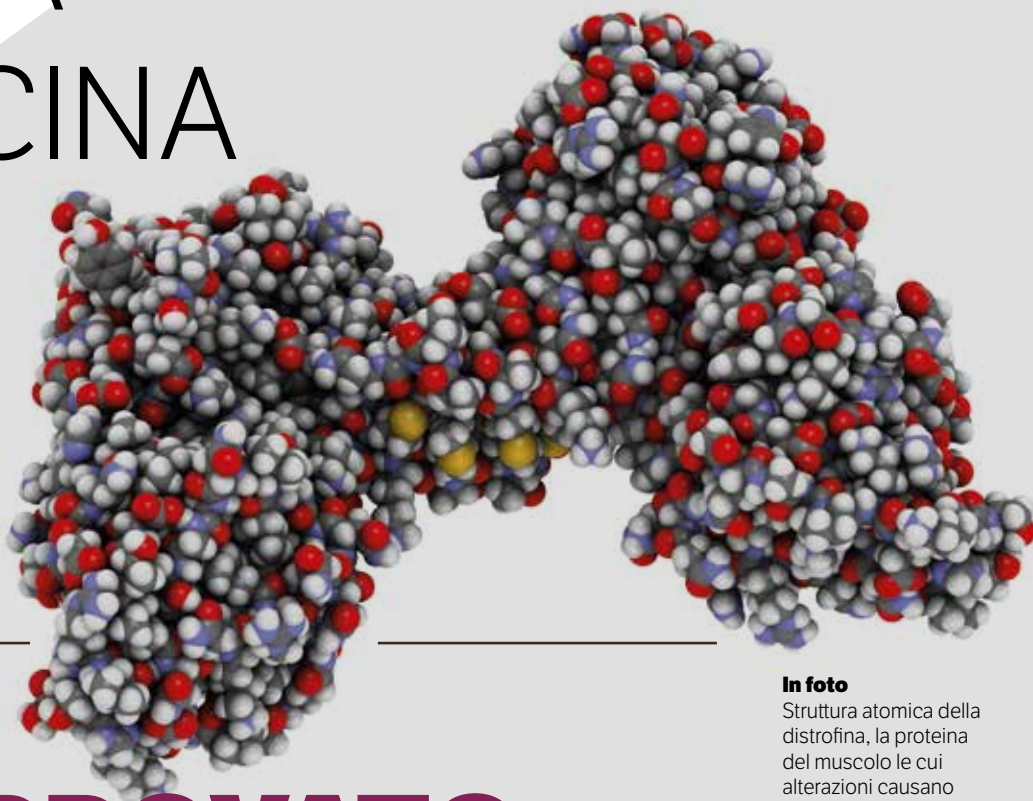


Sono responsabile dell'aritmologia della cardiologia della seconda università di Napoli. Con tutto il mio gruppo di lavoro siamo uno dei primi centri in Italia e in Europa nel trattamento dei problemi aritmici dei pazienti affetti dai vari tipi di distrofie muscolari. La mia presenza nella CMS è tutta qui. Semplicemente al vostro servizio per passione e per destino.

DA SEMPRE LA CMS INVITA A DIFFIDARE DI PROPOSTE PRIVE DI BASI SCIENTIFICHE, COM'È LA PROPOSTA "PALESTRA ONLINE". LA RACCOMANDAZIONE DI FRONTE AL PROLIFERARE DI PROPOSTE SENZA BASI SCIENTIFICHE È DI AFFIDARSI AI PROPRI SPECIALISTI DI RIFERIMENTO E DI PROMUOVERE IN OGNI OCCASIONE LA NECESSITÀ DI UN APPROCCIO CRITICO NEI CONFRONTI DI INIZIATIVE SULLA SALUTE E IL BENESSERE PSICOFISICO DELLE PERSONE.



SCIENZA & MEDICINA



In foto

Struttura atomica della distrofina, la proteina del muscolo le cui alterazioni causano la distrofia muscolare di Duchenne (DMD). Gli atomi sono rappresentati come sfere con vari colori.

APPROVATO EXONDYS51 NEGLI USA

di **Angela Berardinelli**
Neuropsichiatra infantile

ANGELA BERARDINELLI
INTERVISTA EUGENIO
MERCURI A PROPOSITO
DELL'APPROVAZIONE DEL
FARMACO EXONDYS51 NEGLI
STATI UNITI. IL FARMACO
RENDE PIÙ LIEVE LA
DISTROFIA DI DUCHENNE.

Il farmaco Exondys51 (Eteplirsen) è stato appena approvato dall'americana Food and Drugs Administration (FDA) per il trattamento della distrofia di Duchenne (DMD), anche se solo per la quota di pazienti con delezione dell'esone 51 (circa il 13% di tutti i pazienti con Duchenne). Il farmaco si basa sull'innovativa strategia dell'*exon skipping*, che nasce alla fine degli anni Novanta dalla ricerca sul ruolo degli RNA antisenso e che consente al gene di produrre una certa quantità di distrofina, la proteina che nella DMD manca mentre è presente, sia pure in quantità ridotta o qualitativamente alterata, nella variante più lieve della malattia, la distrofia di Becker (BMD). L'idea dell'*exon skipping* è "trasformare" la forma severa (DMD) in una più lieve (BMD).

Lo studio condotto sul trattamento con Exondys51 ha dimostrato un aumento dei valori di distrofina che può predire, con buona probabilità, un beneficio clinico in alcuni pazienti. Andrà dimostrata, seguendo la popolazione trattata, la reale ricaduta clinica. Per ora, come dicevo, il farmaco è stato approvato negli USA.

Sebbene non si possa ancora parlare di “cura”, nel senso di soluzione completa delle problematiche della malattia, c'è soddisfazione per i risultati. Intervistiamo Eugenio Mercuri, che ha coordinato i progetti di studio della storia naturale della distrofia che hanno contribuito significativamente all'approvazione del farmaco stesso.

In cosa consistono i risultati ottenuti?

Il farmaco è stato somministrato in uno studio aperto su 12 ragazzi. Dopo 4 anni emergono dei segnali interessanti di efficacia: sulle biopsie è presente la distrofina, anche se in piccole quantità. Inoltre, clinicamente, in questi ragazzi l'evoluzione della malattia è più lenta rispetto alle tendenze della storia naturale.

Come funzionano le fasi dell'approvazione del farmaco?

È stato approvato con un meccanismo chiamato *accelerated approval*, creato dall'FDA per le malattie rare progressive. Questo consente di discutere anche studi che non hanno completato un percorso di fase 3, ovvero uno studio con placebo su una popolazione ampia, ma permette anche di valutare i risultati di studi più piccoli, in attesa di studi più dettagliati. Qui la peculiarità è che per la prima volta nel campo delle malattie neuromuscolari è stato approvato un farmaco senza un controllo interno, basandosi solo sulla letteratura e sui controlli esterni.

La valutazione di efficacia si è basata sui dati di storia naturale raccolti negli anni anche dal network italiano. Questo dà un enorme rilievo al nostro lavoro di ricerca di strumenti di valutazione quanto più obiettivi possibile, e al costante monitoraggio dei pazienti nei centri di riferimento: quali sono i punti critici delle scale di valutazione e il lavoro che si è reso necessario negli anni per renderle utilizzabili nella valutazione di efficacia di un trial?

Questo studio è la prova del valore dei nostri studi di storia naturale. Chiediamo sempre alle famiglie e ai ragazzi di eseguire prove e valutazioni necessarie sia



clinicamente che per la ricerca, e il fatto che il farmaco abbia potuto avviare il percorso di approvazione grazie ai nostri dati ripaga dello sforzo fatto dalle famiglie e dai nostri centri.

Le evidenze sembrano suggerire sempre più che per la cura di una malattia così complessa non ci sarà un farmaco ma più farmaci con obiettivi diversi. Cosa pensa di una possibile “politerapia” della Duchenne?

Molti farmaci sembrano mostrare un segnale interessante per rallentare la progressione della malattia. Dobbiamo considerarne la diversa etiologia molecolare ma anche diverse strategie e obiettivi non strettamente molecolari, per esempio relativi alle diverse complicanze della malattia. Molto del lavoro svolto è stato quello di rendere possibile una maggiore e migliore sopravvivenza dei pazienti, per esempio attraverso la ventilazione meccanica e la standardizzazione delle cure. Adesso si aprono prospettive di trials con molecole che ci si aspetta migliorino la funzionalità respiratoria (ad esempio l'idebenone), con supporti per la funzionalità cardiaca e altro. Il fatto che ci siano farmaci con meccanismi diversi, da quelli che determinano un aumento della distrofina nel muscolo ad altri che agiscono sulla fibrosi o sulla massa muscolare lascia sperare che una combinazione di tali approcci, una volta finite le sperimentazioni singole, possa ottenere risultati migliori che l'utilizzo di ciascun farmaco isolatamente.

Lo studio clinico e di stratificazione dei pazienti con distrofia di Duchenne è utile ai fini terapeutici?

Gli studi di storia naturale ci hanno insegnato che la malattia, pur avendo una progressione in tutti i pazienti, ha molta variabilità nella velocità e nelle modalità con cui questa progressione si realizza. Conoscere meglio detta variabilità e identificare i fattori che sono associati a diverse velocità di progressione è indispensabile per comprendere meglio i risultati delle opzioni terapeutiche. Questo il lavoro, svolto in collaborazione con Telethon-UILDM e Parent Project, è stato essenziale per il disegno di tutti gli studi internazionali avviati negli ultimi anni.

SCIENZA&M.



PER LA PRIMA VOLTA C'È UN FARMACO

Il 2016 si conclude con la somministrazione del primo farmaco per la SMA, un traguardo che rivoluziona la storia della ricerca sulla malattia.

Per la prima volta è concretamente possibile aspettarsi dei miglioramenti dei quadri clinici.



In foto

Padre e figlio, con atrofia spinale di tipo 1, durante il convegno nazionale di Famiglie SMA svoltosi lo scorso settembre a Roma. Ph by Ariel Palmer per Famiglie SMA.

A cura di **Famiglie SMA**

Mentre sfogliate questo numero di DM venti bambini con atrofia muscolare spinale di tipo 1 hanno già ricevuto almeno una infusione del primo farmaco per la SMA. Si chiamava Nusinersen ma Roche ora vorrebbe chiamarlo Spinraza e, sì, sta succedendo anche in Italia. Più precisamente, i centri autorizzati per la sua somministrazione in via compassionevole sono il Policlinico Gemelli - NEMO Roma, il Bambin Gesù a Roma, l'Istituto Gaslini di Genova, il NEMO di Milano e il Policlinico G. Martino - NEMO Sud di Messina. Ogni centro è in grado di accogliere quattro pazienti al mese ed è di circa cento il numero di coloro che, con una diagnosi certa di SMA 1 - unico requisito per ricevere il farmaco - sono iscritti a una prima lista stilata dall'apposito comitato predisposto da Famiglie SMA. Il Comitato EAP - composto da

medici rappresentanti dei cinque centri ed esperti italiani di atrofia muscolare spinale, oltre che da rappresentanti di Famiglie SMA e ASAMSI, psicologi, un avvocato, un bioeticista, un genetista, un rianimatore, un rappresentante del registro italiano pazienti neuromuscolari e di Telethon - ha infatti raccolto nel mese di ottobre i nominativi e predisposto un ordine in base sostanzialmente alla gravità. I pazienti, per lo più neonati e bambini, saranno sottoposti a tre infusioni intratecali nel primo mese e altre tre nell'arco dei primi dodici mesi. Nel frattempo, chiunque altro volesse aggiungersi alla lista può contattare il comitato.

Il farmaco in fase sperimentale ha mostrato di essere ben tollerato e di migliorare il quadro clinico dei neonati coinvolti (la sperimentazione che ha portato alla distribuzione del farmaco in via compassionevole riguarda neonati nei primi due mesi di vita), basandosi sul principio dell'aumento della

proteina SMA carente in chi sviluppa un'atrofia muscolare spinale, utilizzando il gene SMN2.

Per informazioni e iscriversi alla lista chiamare il Numero Verde Stella 800.58.97.38 oppure scrivere a comitato.eap.italia@famiglieasma.org.

Roche non porta solo questa incredibile novità nel mondo della SMA. Al Policlinico Gemelli di Roma, sotto la responsabilità di Eugenio Mercuri, è infatti già iniziato il reclutamento per il trial Sunfish che si rivolge a chi, tra i 2 e i 25 anni, ha una SMA di tipo 2 e 3. Si tratta di una sperimentazione in fase 2 in cui il Gemelli ricopre il ruolo di apripista a livello mondiale. Il farmaco oggetto di studio è RG7916 ed è sponsorizzato dalla Roche. A breve partirà anche il trial Firefish, rivolto a neonati da uno a sette mesi con SMA 1. Per l'Italia verranno coinvolti i centri di Milano, Genova, Roma e Messina.

A MILANO NASCE IL **NEMO CLINICAL RESEARCH CENTER**



2 **007-2017:** dieci anni dopo diventa più grande il Centro clinico NEMO di Milano, il primo dei Centri NEMO e di cui UILDM è socio fondatore, inaugurato nel 2007 quando era l'unico centro clinico in Italia interamente dedicato alle patologie neuromuscolari. Il prossimo anno, infatti, a febbraio, accanto all'attuale NEMO, nell'ala Nord del secondo piano del padiglione 7 dell'Ospedale Niguarda verranno inaugurati 600 nuovi metri quadri. La nuova area si chiamerà NEMO Clinical Research Center e si tratterà di un centro ad alta specializzazione dedicato alla ricerca sulle nuove terapie contro le malattie neuromuscolari, in particolare le distrofie muscolari e le atrofie muscolari spinali. Conterrà laboratori e spazi per la ricerca e le sperimentazioni cliniche, ambulatori, stanze per le Macro Attività ambulatoriali ad alta Complessità assistenziale (MAC), un'ampia palestra riabilitativa, un nuovo sportello di accettazione, studi medici e infermieristici. Questi spazi verranno attrezzati con apparecchiature e macchinari innovativi. Si tratterà di un reparto autonomo e separato dal NEMO che conosciamo, con

600 metri quadri in più: accanto al **NEMO** Milano nasce un centro altamente specializzato per la sperimentazione scientifica e clinica, in grado di aumentare i numeri degli iscritti ai trials.

—
di **Barbara Pianca**

personale dedicato e con una specifica preparazione, come prescritto dalle più avanzate linee guida internazionali per lo svolgimento di sperimentazioni cliniche. L'attività svolta all'interno della nuova area, infatti, favorirà l'implementazione di protocolli e procedure per lo svolgimento di trials clinici condivisi, oltre che tra i Centri NEMO, anche con il territorio e la comunità scientifica. Questo favorirà una collaborazione con le principali reti internazionali e agevolerà l'accesso alle cure sperimentali a un maggiore numero di pazienti con malattie neuromuscolari. Il centro potrà divenire una sede per la formazione di personale dedicato alla ricerca clinica e per l'attivazione e la diffusione di protocolli e procedure secondo standard internazionali per lo svolgimento di trials clinici. Il progetto, che fin dalle sue prime fasi è stato curato dando grande attenzione all'individuazione dei bisogni sia del personale che dei pazienti e dei loro familiari, sarà realizzato anche grazie al contributo del Fondo Sonaglia, iniziativa nata nel 2008 a Casale Monferrato in memoria di un giovane scomparso a causa della distrofia muscolare di Duchenne.

SCIENZA&M.



APPUNTI DI **RICERCA PRECLINICA**

—
di **Filippo Maria Santorelli**
Vicepresidente CMS UILDM

Filippo Maria Santorelli **intervista** Alessandra Bolino, la biologa genetista che ha identificato il gene la cui mutazione causa la **distrofia di Charcot-Marie-Tooth 4B1**. Attualmente impegnata in un importante progetto di ricerca preclinica.



In foto

Alessandra Bolino

Laureata in Biologia all'università di Genova, Alessandra Bolino ha poi conseguito un dottorato in Genetica Medica all'università di Torino. Dal 1992 al 2001 la sua formazione accademica e interessi di ricerca si sono principalmente focalizzati sull'identificazione di geni responsabili di varie malattie genetiche. Dapprima all'Istituto G. Gaslini di Genova e poi in Francia, a Parigi e Lione, e successivamente ad Oxford, nel laboratorio diretto dal professor Anthony P. Monaco. Questo incontro ha segnato una svolta nel suo percorso professionale. Sotto la sua guida, ha identificato nel 2000 il gene MTMR2 che causa, se mutato, la neuropatia periferica di tipo 4B1 (Charcot-Marie-Tooth 4B1), una grave forma recessiva di neuropatia ereditaria con esordio nell'infanzia. L'abbiamo intervistata.

Che riscontro ha avuto tale scoperta?

All'epoca, ha costituito un traguardo importante nel campo delle neuropatie periferiche, dal momento che si conoscevano solo quattro geni causa di malattia. Il fatto che la proteina MTMR2 fosse in grado di regolare il metabolismo dei fosfolipidi cellulari ha aperto anche una nuova prospettiva nella biologia della cellula di Schwann, la cellula la cui membrana altamente specializzata costituisce la mielina.

Il suo percorso professionale a quel punto com'è proseguito?

Ho pensato fosse interessante capire i meccanismi che sono alla base delle malattie genetiche. Ho quindi iniziato a studiare come il gene MTMR2 mutato potesse creare una grave neuropatia nell'uomo, un argomento che tuttora coinvolge il mio gruppo di ricerca.

Dopo la bellissima esperienza in Inghilterra, sono rientrata in Italia, dapprima come *assistant Telethon scientist*, e, successivamente, come *associate Telethon scientist*. Senza il "programma carriera" di Telethon non lavorerei nel mio paese. Dal 2001 svolgo attività di ricerca all'Istituto scientifico San Raffaele dove, dal 2008, dirigo un'Unità di ricerca dedicata alle neuropatie periferiche umane.

Di cosa si sta occupando al momento? Il suo lavoro attinge al Bando Telethon-UILDm?

La mia attività di ricerca è per il momento di tipo preclinico, su cellule o modelli animali e quindi non accede ai fondi dal bando Telethon-UILDm, che è rivolto esclusivamente alla ricerca clinica. Il nostro gruppo è parte di un team multidisciplinare che coinvolge anche alcuni neurologi dell'Ospedale San Raffaele che si occupano di malattie neuromuscolari e che fanno parte della rete clinica Charcot-Marie-Tooth finanziata dal bando Telethon-UILDm per sviluppare studi rilevanti in futuro per i pazienti. Dal 2012 non sono più un ricercatore del "programma carriera", che è un "programma a tempo" il cui obiettivo è l'inserimento di giovani ricercatori in enti di ricerca in Italia, appunto, ma partecipo a bandi Telethon come tutti coloro che lavorano presso istituti di ricerca pubblici o privati no profit.

Ci può illustrare brevemente il suo progetto?

I progetti finanziati da Telethon hanno come oggetto di studio sia la neuropatia di tipo CMT4B1 dovuta a perdita di funzione del gene MTMR2, sia altre neuropatie caratterizzate da una iperproduzione focale di mielina. L'attività di ricerca del mio gruppo ha due obiettivi principali. Il primo è quello di capire quale ruolo abbiano i fosfolipidi di membrana regolati dalla proteina MTMR2 nel controllo della produzione di mielina in generale, un meccanismo che è rilevante anche per patologie degenerative del sistema nervoso centrale. Il secondo è quello di ideare strategie terapeutiche per migliorare le neuropatie periferiche caratterizzate da eccessiva produzione di mielina. Attualmente stiamo perseguendo due strategie innovative, una basata sui nostri studi sui fosfolipidi di membrana nella regolazione della mielinizzazione e una seconda improntata sulla scoperta che la Neuregulina 1 di tipo III è uno dei più importanti fattori promuoventi la mielinizzazione nel sistema nervoso periferico e che agendo su questa molecola si possono sviluppare approcci terapeutici.

Che effetto le fa pensare che la sua ricerca è finanziata dall'associazionismo dei pazienti?

Senza altro in tutti questi anni ha costituito per me un valore aggiunto. Mi ha dato e mi dà sempre un'enorme motivazione e acuisce il senso di responsabilità che ho già molto forte. Sono in contatto con le associazioni di pazienti francese e italiana legate alla malattia neuromuscolare Charcot-Marie-Tooth, che mi spingono ogni volta a focalizzare la mia attività in modo più efficace e diretto per i pazienti.

Che ricadute pratiche potrà avere la sua ricerca sui pazienti neuromuscolari?

Le nostre strategie terapeutiche sono state già validate o sono in corso di validazione su modelli animali che abbiamo sviluppato in questi anni. Abbiamo ottenuto risultati molto incoraggianti che speriamo possano essere tradotti presto in sperimentazioni cliniche in pazienti affetti da neuropatie periferiche ereditarie con un'eccessiva produzione di mielina.

SCIENZA&M.



UNA NUOVA VITA CON JARVIK 2000

—
di **Alessia Muraro**

Mi chiamo Alessia, sono di Treviso, ho 23 anni e da circa quattro sono iscritta al GFB. Nel 2009, durante un controllo cardiologico, mi è stata diagnosticata una cardiomiopatia dilatativa, e per questo mi è stata prescritta una cura farmacologica per aiutare il mio cuore. Dopo circa un anno ho contattato l'ospedale pediatrico Bambin Gesù di Roma. Mi hanno preso in carico, cambiandomi dei farmaci e prospettandomi la possibilità di affrontare un intervento chirurgico per l'impianto del sistema di assistenza ventricolare Jarvik 2000 per adulti, con cavo retroauricolare. Per cinque anni sono stata sottoposta a dei controlli, continuando solo con la terapia farmacologica che mi ha aiutato a vivere la mia vita più che bene. Nell'estate del 2015 ho iniziato a sentirmi stanca e le caviglie si sono gonfiate significativamente.

L'INTERVENTO DI IMPIANTO DEL DISPOSITIVO JARVIK 2000

È stato così che l'équipe del Bambin Gesù ha deciso che fosse il momento giusto per intervenire, impiantandomi il Jarvik 2000 nel ventricolo sinistro il 17 settembre 2015. Sono stata ricoverata il 13 settembre per gli esami necessari all'intervento, eseguito dal cardiocirurgo Antonio Amodeo: è durato circa otto ore, al termine delle quali sono stata portata in terapia intensiva. Il giorno dopo mi hanno estubato e mi sono

Ospitiamo volentieri la testimonianza di Alessia Muraro, del Gruppo Familiari Beta-Sarcoglicanopatie, che ha superato un delicato intervento al cuore che le ha donato una nuova vita. È affetta dalla distrofia dei cingoli LGMD2E.

svegliata. Il decorso post operatorio è andato bene, tanto che dopo dieci giorni sono stata trasferita in reparto dove sono rimasta per circa venti giorni, per poi finalmente tornare a casa.

LA MIA NUOVA VITA

L'intervento ha cambiato alcuni aspetti della mia vita. Il Jarvik 2000 è una pompa rotativa miniaturizzata denominata "pompa a flusso assiale", che pompa il sangue dal ventricolo sinistro verso l'aorta. Funziona a batterie e viene alimentata attraverso una cavo percussivo auricolare posto dietro l'orecchio. Visto che dentro al mio cuore c'è una pompa, devo assumere un farmaco anticoagulante (Coumadin) per evitare la formazione di trombi. Per il resto la mia vita continua normalmente, posso farmi la doccia e andare in piscina senza problemi. Ora mi sento meglio, non mi stanco più e posso continuare a vivere più serenamente, uscire e divertirmi senza grossi problemi.

In foto

La pompa a flusso assiale Jarvik 2000.

RINGRAZIAMENTI

Sono felice di aver conosciuto il cardiocirurgo Amodeo perché mi ha dato una seconda possibilità. Senza quell'intervento non potrei essere qui a raccontare la mia esperienza. L'esperienza al Bambin Gesù è stata molto positiva, ho trovato personale medico paramedico competente e disponibile, e per questo desidero ringraziare il dottor Amodeo, il dottor Filippelli, la dottoressa Adorisio, l'infermiera Carla e tutto il personale.



EVENTI

TRE EVENTI
PATROCINATI**UILDM** —
A cura di **Barbara Pianca**

In questi mesi UILDM ha dato il proprio patrocinio ad alcuni eventi significativi. Ve ne presentiamo tre.

19 novembre, Roma**Corso di formazione “I disturbi della deglutizione: approccio multidisciplinare al paziente neuromuscolare disfalgico adulto”**

Un corso pragmatico, sullo stampo di quello organizzato in precedenza per la riabilitazione respiratoria, che coniuga degli aspetti teorici con altri prettamente pratici e si rivolge ai medici e ai terapisti della riabilitazione, essendo provvisto di crediti formativi. Al mattino i primi mentre, al pomeriggio, tre sezioni esperienziali. Abbiamo scelto il tema della disfagia che è un punto critico e delicato nei pazienti neuromuscolari. Avevamo dato disponibilità per 36 posti e sono stati occupati tutti. Tra i relatori abbiamo avuto l'onore di avere con noi Oskar Shindler, dell'Università di Torino, responsabile del primo e unico master in Italia su questo argomento, uno dei padri fondatori di questa branca di studi. Accanto a lui hanno relazionato esponenti del nostro Centro di Riabilitazione UILDM Lazio, del Policlinico Gemelli, dell'Ospedale Nuovo Regina Margherita di Roma, del NEMO Roma e dell'Università di Torino. Oltre al patrocinio UILDM anche quelli di AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica), Centro NEMO e AIM (Associazione Italiana di Miologia).

Maria Elena Lombardo

Responsabile scientifico dell'evento e direttore del Centro di riabilitazione UILDM Lazio

12 novembre, Cagliari**Convegno “Distrofia Muscolare di Duchenne”**

Familiari, genitori e bambini, ma anche medici e operatori sanitari: in tanti sono intervenuti a questo convegno che definirei “completo e utile”, perché ha affrontato quasi tutti gli aspetti attinenti. Si è parlato ad esempio di aspetti cardiologici,

ortopedici, si è ribadita l'importanza di una diagnosi il più precoce possibile e si sono discussi i vari aspetti di una presa in carico multispecialistica volta a prevenire complicanze e migliorare la quotidianità del paziente, ma certo ciò che ha attirato di più l'attenzione sono state le relazioni sulle nuove terapie che rallentano il decorso della patologia, aumentano l'aspettativa di vita e ne migliorano la qualità e i nuovi trial terapeutici. È stato emozionante partecipare a un incontro dedicato a una malattia incurabile e gravissima dove per la prima volta tanto spazio è stato dedicato alla terapia. A organizzare il tutto, tramite la Società di Genetica Pediatrica, Lorena Boccone, da poco andata in pensione dalla Clinica Pediatrica II. L'evento è stato accreditato presso il ministero della Salute.

Gigliola Serra

Presidente UILDM Sassari

28 ottobre, Padova**Convegno “Gestione della perdita lungo il ciclo di vita. Dalle cure palliative al supporto al lutto”**

Organizzato dall'AMCN Onlus di cui faccio parte in qualità di vicepresidente, con questo convegno abbiamo voluto spaziare in un'ampia panoramica di interessi, toccando il tema della perdita, della malattia e della morte lungo tutto il ciclo di vita della persona: dall'età evolutiva fino all'età più anziana, passando dall'età adulta; così come abbiamo cercato di far riflettere su molteplici aspetti e dimensioni dell'assistenza e della cura, da quelli medici-sanitari a quelli psico-sociali. È stata un'occasione concreta per i cittadini di acquisire conoscenze, strumenti e suggerimenti per poter vivere e/o accompagnare gli altri lungo un percorso di vita complesso come quello della malattia cronica e della disabilità, fino agli ultimi momenti. Sono intervenuti anche Giovanni Poles, direttore dell'UOC Cure Palliative dell'azienda ULSS 12 Veneziana e Rodolfo Scognamiglio, medico geriatra, per parlare di cure palliative come modello di riferimento.

Daniele Ghezzi

Vicepresidente AMCN Onlus

