

Prima di tutto **sempre** le **persone**

Intervista a Paolo Banfi
Presidente Commissione Medico-Scientifica UILDM

Si occupa di **malattie respiratorie** e lavora al Centro NEMO di Milano. È Paolo Banfi il nuovo **presidente** della Commissione Medico-Scientifica UILDM, sino alla **fine del 2013**

Specializzato in malattie dell'apparato respiratorio, **Paolo Banfi** opera al Centro Clinico NEMO (NeuroMuscular Omnicentre) di Milano, sin dagli inizi di questa esperienza, alla fine del 2007. Entrato a far parte qualche mese fa della Commissione Medico-Scientifica UILDM, ne è diventato presidente nel gennaio scorso, succedendo a **Tiziana Mongini**.

La UILDM del cinquantenario e la sua Commissione Medico-Scientifica, il nascente Centro NEMO Sud di Messina, il Bando Telethon-UILDM



Paolo Banfi

Fa parte sin dagli inizi dello staff del Centro Clinico NEMO di Milano

per la ricerca clinica e i progressi in ambito respiratorio: sono solo alcuni dei temi che abbiamo affrontato in questa lunga intervista.

Questo 2011 coincide con il cinquantenario dalla fondazione della UILDM. A suo parere, quale deve essere in questo momento il ruolo della Commissione Medico-Scientifica dell'Associazione?

Nel 1961, grazie alla forza propulsiva di **Federico Milcovich**, venne fondata a Trieste la UILDM, caratterizzandosi subito per una mission, per quei tempi, estremamente significativa: promuovere con tutti i mezzi la ricerca scientifica e l'informazione sanitaria sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari; promuovere e favorire l'integrazione sociale della persona con disabilità. Dobbiamo ricordare che la nostra storia, agli inizi, è piena di vicende di abbandono, di paura, ma soprattutto di disconoscenza della distrofia muscolare, per cui è stata fatta una vera e propria "lotta" per uscire allo scoperto, per far capire i bisogni e il modo di soddisfarli, per far conoscere e divulgare le problematiche della patologia in causa.

È per questo motivo che spero di iniziare un percorso improntato principalmente su due punti: da una parte **divulgare lo standard di cure**, in modo che ci sia sempre, da parte medica, la consapevolezza della persona che si ha davanti e si diventi da "spaventati" a rassicuranti, perché si sappia cosa fare e come farlo; dall'altra **conoscere e divulgare** alle Sezioni territoriali le realtà dei Centri che si occupano di patologie neuromuscolari e attuare dei percorsi preferenziali di presa in carico, allo stesso tempo coinvolgendo nuove forze, per assolvere almeno alle esigenze più importanti: accesso e cure di primo soccorso, ventilazione non-invasiva, corretta nutrizione.

Sin dall'inizio lei ha vissuto "dall'interno" l'esperienza del Centro NEMO di Milano, struttura voluta proprio dalla UILDM. Qual è il suo bilancio personale e più generale - di questa esperienza e cosa ne pensa della prossima apertura di un Centro NEMO SUD a Messina, sul quale tra l'altro è stata centrata la Giornata Nazionale UILDM di quest'anno?

NEMO è stata un'esigenza perché spesso si cura - e anche bene - ma ci si dimentica che dall'altra parte c'è **la persona**. Spesso, cioè, si cura la malattia, lascian-

do il malato come “cornice del problema”. NEMO ha invece la pretesa di prendere in carico la persona in tutte le sue esigenze cliniche, psicologiche, sociali e umane. È una grande sfida, come lo è anche il far convivere medici di discipline diverse in un unico reparto, per costituire un team multidisciplinare, ormai da tutti considerato come un valore aggiunto alla presa in carico delle patologie neuromuscolari.

NEMO SUD, quindi, sarà la logica evoluzione sul territorio italiano di questa grande sfida, che usufruirà tra l'altro del grande vantaggio di partire dopo la costituzione di NEMO, con la possibilità, quindi, di superare meglio le criticità e di offrire ai pazienti neuromuscolari le migliori cure. Esso, infine, potrà in parte rispondere alle grosse lacune presenti in ambito di Sanità al Sud, offrendo anche alle patologie “orfane” la migliore presa in carico, in linea con gli standard europei.

Nel 2001 fu proprio la Commissione Medico-Scientifica UILDM a lanciare l'idea di uno specifico Bando Telethon-UILDM dedicato alla ricerca clinica, da finanziare tramite i fondi raccolti dalle Sezioni dell'Associazione durante la maratona. Qual è la sua opinione su quell'iniziativa e crede che quel bando dovrebbe essere oggi aggiornato?

Il Bando Telethon-UILDM è estremamente importante perché permette di divulgare le problematiche del-

le patologie neuromuscolari secondo la cosiddetta *best practice* [“migliore prassi”, N.d.R.], interessare e formare nuovi medici e allargare la possibilità di ricerca sulla cura.

Quello attuale è già molto ben strutturato, ma mi adopererò per far sì che i Centri formino una **rete più efficiente**, aumentando il grado di intercomunicazione e collaborazione, e che possano usufruire di nuovi ricercatori Telethon in formazione mediante bandi a termine finalizzati. Questo permetterà loro, successivamente, di poter essere impiegati in uno dei Centri della rete, che si avvantaggerà dell'esperienza acquisita precedentemente.

Malattie tuttora senza guarigione - come quelle neuromuscolari - si prestano, insieme ad altre, al fiorire di sperimentazioni non sempre controllabili, riferite segnatamente alla “grande onda” delle ricerche con cellule staminali. Come pensa dovrebbe comportarsi la UILDM di fronte alle notizie che in questo ambito affiorano qua e là dagli organi d'informazione, non sempre in modo documentato?

Proprio recentemente abbiamo partecipato a Padova a un incontro, che ha seguito un episodio di trapianto di cellule staminali mesenchimali intratecali in una bimba con amiotrofia spinale di tipo I (SMA I) [se ne legga specificamente qualche pagina oltre, N.d.R.]. Non esisteva, in questo caso, un protocollo specifico e →

UNA MISCELA PER RICOSTRUIRE I MUSCOLI

Parla di «una nuova strategia per ricostruire il **muscolo scheletrico** sfruttando le potenzialità delle cellule staminali», una nota ricevuta da Telethon, proprio al momento di andare in stampa con questo numero del giornale.

Siamo in ambito di **medicina rigenerativa** - il cui obiettivo è quello di riparare o ricostruire tessuti danneggiati a causa di traumi, incidenti, tumori, oppure di difetti congeniti come nel caso delle distrofie muscolari - e la ricerca, coordinata da Paolo De Coppi, Michela Pozzobon, Libero Vitiello e Nicola Elvassore, è in corso all'Università di **Padova**, con il finanziamento della Fondazione Città della Speranza e di Telethon.

«I ricercatori - si scrive ancora nel comunicato - sono riusciti per la prima volta a indurre la rigenerazione di tessuto muscolare scheletrico **nel modello animale**, grazie a una miscela di cellule staminali e di un particolare biomateriale, a base di acido ialuronico, chiamato *hydrogel*».

Si tratta naturalmente di una notizia degna di approfondimento, che presenteremo in uno dei prossimi numeri di «DM», in quanto i risultati di cui si parla appaiono come un'incoraggiante premessa allo sviluppo di un nuovo approccio di medicina rigenerativa. ■

tutto era stato organizzato - o per meglio dire "disorganizzato" - da un singolo medico su pressione della Magistratura.

Non entro nel merito del problema perché probabilmente esso prende origine dall'evoluzione di situazioni umane di enorme fragilità e le staminali, in quel caso, sembravano la risposta ovvia, più semplice. Di fatto, però, non esiste nello specifico un protocollo di *efficacy* ("efficacia") e tanto meno di *safety* ("sicurezza"), ciò che non deve più accadere. Lavoreremo dunque per far sì che vengano applicate solo regole di "buona ricerca clinica", le quali prevedono, prima di "provare" delle terapie sui pazienti, degli studi di *efficacy* in modelli preclinici e su modelli animali, oltre-

ché di *safety*, che devono essere chiari e disponibili alla comunità scientifica.

A mio avviso, quindi, la UILDM deve prendere le distanze da avventure di questo tipo e proporre e/o avvalorare modelli validati dalla comunità scientifica.

Rispetto al suo specifico settore - l'ambito respiratorio - ci sembra che i progressi, negli ultimi vent'anni, siano stati davvero importanti, per le persone affette da malattie neuromuscolari. In tal senso, crede che si potranno ottenere ulteriori risultati positivi?

La ventilazione non-invasiva ha letteralmente cambiato la storia di malattia nella patologia neuromuscolare, incrementando sia l'aspettativa che la qualità della vita. Nuovi apparecchi per la ventilazione e interfacce più performanti hanno permesso di ridurre in modo significativo il ricorso alla tracheotomia, per cui i ragazzi vivono più a lungo in buone condizioni respiratorie, anche ventilando per tutte le ventiquattr'ore. L'apparecchio assistente alla tosse ha poi evitato il ricovero di molti pazienti neuromuscolari e ha permesso di superare brillantemente affezioni respiratorie anche critiche.

Si sono fatti passi enormi in pochi anni, ma dobbiamo ancora lottare perché tali pratiche siano estese a **tutti gli pneumologi**, per la corretta presa in carico dei nostri ragazzi.

Per concludere, cosa si può aspettare oggi in Italia un piccolo paziente affetto da una malattia neuromuscolare e un paziente adulto?

I piccoli pazienti con una malattia neuromuscolare hanno aspettative di vita migliori, ad eccezione, purtroppo, di quelli affetti da amiotrofia spinale di tipo 0/1, ai quali possiamo garantire solo trattamenti di tipo palliativistico, con un grosso carico gestionale, sia di *nursing* che psicologico, lasciato ai genitori. Da quando sono con la UILDM, ho imparato ad ammirare queste grandi figure che accompagnano il loro piccolo in tutte le traversie della vita, lottando con lui e non scoraggiandosi mai, nemmeno di fronte ad ostacoli insormontabili.

Nell'adulto, poi, le condizioni sono differenti: si è garantita un'aspettativa e una qualità di vita migliori e la formazione di team multispecialistici ha permesso di applicare la giusta pratica terapeutica in tempi corretti. Ora parliamo di prevenzione e soprattutto di autonomia. ■

I DIFETTI DELL'AUTOFAGIA

Ancora assai poco si sa sul possibile coinvolgimento dell'**autofagia** nelle distrofie e nelle miopatie ereditarie, mentre ad esempio i difetti di questo meccanismo sono stati osservati a lungo in molte malattie infettive e autoimmuni, nei tumori e in disordini neurodegenerativi o dell'apparato degradativo cellulare incentrato sul lisosoma.

Ma che cosa si intende esattamente per *autofagia*? Si tratta di un percorso catabolico che permette alle cellule di eliminare rapidamente strutture indesiderate, che vengono a formarsi al loro interno, quali aggregati proteici tossici, organuli danneggiati e agenti patogeni, quali virus e batteri.

Studi recenti effettuati su modelli animali, per la **miopatia di Bethlem** e la **distrofia congenita di Ullrich**, hanno mostrato la persistenza di organuli danneggiati e una spontanea morte cellulare, situazioni associate appunto a difetti dell'autofagia.

Vi è ora un progetto di ricerca presentato da **Francesco Cecconi** dell'Università di Roma Tor Vergata, che **Telethon** ha deciso lo scorso anno di finanziare (186.000 euro), con il quale ci si propone di studiare la regolazione dell'autofagia in condizioni fisiologiche e patologiche, su modelli cellulari e animali. Questo allo scopo di identificare eventuali strategie terapeutiche e molecole innovative che consentano nelle malattie muscolari genetiche la modulazione dell'autofagia, isolando e caratterizzando i difetti di quest'ultima in persone affette da miopatie ereditarie e da distrofie muscolari. ■

Sta per nascere **NEMO SUD**

Intervista a Giuseppe Vita
Direttore Unità Operativa Complessa di Neurologia
e Malattie Neuromuscolari, Policlinico di Messina

Sorgerà a **Messina**, sul modello del Centro **NEMO** di Milano, e sarà un punto di riferimento per le malattie neuromuscolari **nel Sud d'Italia**. A tale progetto è stata dedicata la **Gior-nata Nazionale UILDM 2011**

Com'è nata l'idea di costituire a Messina un Centro NEMO SUD, sul modello di quello avviato nel 2007 a Milano?

È giusto fare una premessa. A Messina esiste da circa trent'anni un Centro per le Malattie Neuromuscolari, cresciuto nel tempo grazie ai finanziamenti dell'Università locale e di altri enti pubblici e privati, oltre che all'apporto professionale di medici e biologi che hanno compiuto stage di formazione presso i più importanti centri italiani ed esteri.

Ciò nonostante, dopo avere fornito ai pazienti un servizio diagnostico moderno e in linea con le continue scoperte in questo campo, ci siamo resi conto che le loro esigenze e aspettative e quelle delle loro famiglie si erano modificate nel tempo. Era sempre più percepita la mancanza di un'assistenza **multidisciplinare** che tenesse conto nello stesso momento delle problematiche neurologiche, fisiatriche, cardiologiche, respiratorie e così via.

L'esempio del Centro NEMO di Milano ci è sembrato un ottimo modello a cui fare riferimento. Una coincidenza di eventi, poi, quali il rientro di giovani neurologi specializzati nella gestione clinica multidisciplinare presso centri italiani e stranieri, la ristrutturazione di alcuni padiglioni del nostro ospedale e la volontà istitu-

zionale e politica di pensare a sperimentazioni assistenziali che rispondessero realmente alle esigenze dei pazienti, ha favorito lo sviluppo del Progetto NEMO SUD.

Anche qui ci sarà una Fondazione a partecipazione pubblico-privata che presiederà la struttura, simile alla Fondazione Serena di Milano?

Sì, verrà a breve costituita una Fondazione ONLUS i cui soci fondatori saranno la Fondazione Telethon, la UILDM, l'AISLA (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica), l'Università di Messina e l'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Gaetano Martino.

Il patrimonio della Fondazione consisterà in una superficie di circa 1.250 metri quadrati, concessa in comodato gratuito dal Policlinico e dall'Università di Messina e da un iniziale fondo di dotazione. Una volta attrezzato, NEMO SUD sarà accreditato presso la Regione e inizierà la sua attività.

È doveroso ricordare che il progetto ha trovato subito l'adesione e l'appoggio dell'assessore alla Sanità della Regione Sicilia **Massimo Russo**, →



Giuseppe Vita

È impegnato da molti anni sul fronte delle malattie neuromuscolari

del magnifico rettore dell'Università di Messina **Francesco Tomasello** e del direttore generale del Policlinico **Giuseppe Pecoraro**. Inoltre, essenziale è stato il sostegno del presidente della UILDM **Alberto Fontana**, di quello dell' AISLA **Mario Melazzini** e del direttore generale della Fondazione Telethon **Francesca Pasinelli**.

Di quali malattie si occuperà la struttura?

Come al NEMO di Milano, l'attenzione sarà rivolta soprattutto alle distrofie, alla sclerosi laterale amiotrofica e alle amiotrofie spinali. Credo però che molte altre malattie neuromuscolari potranno trovare un'assistenza adeguata e multidisciplinare, dalle miopatie congenite e metaboliche alle neuropatie periferiche. Infatti, negli ultimi anni sono diventati disponibili sempre più nuovi farmaci e altre terapie, ciò che ha portato a un crescente impegno del medico nella coordinazione di un team multi-interdisciplinare e con un approccio in cui **il paziente è al centro** dell'attenzione e dell'assistenza.

Quali saranno le caratteristiche del Centro, che dovrebbe essere inaugurato entro la fine di questo 2011?

La struttura sarà allocata al quarto piano del padiglione B del nostro Policlinico, in fase di ristrutturazione, mentre gli ambulatori esterni e gli uffici amministrativi saranno a piano terra. Verranno attivati venti posti letto, inclusi tre-quattro di alta complessità e due di day hospital. Il reparto sarà diviso in due settori distinti, uno per pazienti adulti e un altro per pazienti pediatrici.

Il Centro NEMO di Milano agisce all'interno di una struttura come l'Ospedale Niguarda, in un rapporto di proficuo interscambio con lo stesso e con i suoi specialisti. Succederà così anche a Messina?

Come ho già detto, il Centro Neuromuscolare del nostro Policlinico è attivo da parecchi anni e opera all'interno dell'Unità Operativa Complessa di Neurologia e Malattie Neuromuscolari, comprendendo anche un laboratorio diagnostico e di ricerca per biopsie muscolari e di nervo e di biochimica e biologia molecolare. Esso si avvale poi delle competenze di altri colleghi nel campo della neurofisiologia clinica, della riabilitazione

neurologica, della pneumologia, della cardiologia ecc. È quindi, questa, un'opportunità da non disperdere e da mettere in sinergia con NEMO SUD. Le due strutture, infatti, **lavoreranno parallelamente**, occupandosi l'una soprattutto della prima diagnosi e del follow-up di alcune malattie, l'altra dell'assistenza multidisciplinare dei pazienti con maggiori esigenze.

Si intende rendere il Centro NEMO SUD un punto di riferimento per tutto il Mezzogiorno d'Italia?

Absolutamente sì. NEMO SUD rappresenterà un centro di eccellenza per la presa in carico e il trattamento dei pazienti neuromuscolari, esempio unico nel Centro-Sud d'Italia. L'integrazione con il territorio avverrà attraverso le reti associative UILDM, AISLA e di altre associazioni di pazienti, oltreché attraverso convenzioni con le Aziende Sanitarie Provinciali e con quelle Ospedaliere. Saranno assicurate sinergie di competenze, metodologie e opportunità di innovazione e condivisione di protocolli diagnostico-terapeutici con i servizi territoriali.

Abbiamo in mente poi un numero verde, per rispondere a tutte le domande dei pazienti, non soltanto dal punto di vista medico, ma anche per problemi tecnici legati all'uso degli ausili strumentali. E pensiamo pure a un sistema di teleassistenza, a percorsi di formazione e aggiornamento, ad occasioni di confronto con i *caregivers* e con i medici di famiglia.

Verranno anche sviluppati progetti di ricerca?

Negli ultimi anni la ricerca clinica nel campo delle malattie neuromuscolari si è orientata soprattutto sull'identificazione e la validazione di nuove misure di *outcome* - intese come indicatori di stadio di malattia - e sulla sperimentazione di nuovi farmaci.

Il nostro gruppo di ricerca è molto attivo su queste tematiche e ha condotto e sta conducendo studi clinici finanziati da Telethon e da altri enti. Sono certo che NEMO SUD sarà l'ambiente ideale per potenziare l'integrazione tra assistenza e ricerca, per arrivare alla comprensione dei meccanismi di malattia e all'identificazione di nuove metodiche diagnostiche e strategie terapeutiche. ■

La **soia** e la **distrofia** di **Duchenne**

di **Sonia Messina**
Unità Operativa Complessa di Neurologia
e Malattie Neuromuscolari, Policlinico di Messina

Deriva infatti proprio dalla nota pianta erbacea il **flavocoxid**, sostanza che un gruppo di ricerca del Policlinico di **Messina** sta studiando, alla ricerca di eventuali effetti terapeutici nella **distrofia di Duchenne**

Da molti anni, a Messina, il nostro gruppo di ricerca studia i meccanismi patogenetici alla base della **distrofia di Duchenne** (DMD) e indaga gli effetti di nuovi approcci terapeutici.

Com'è noto, nella DMD la mancanza della proteina *distrofina* crea alterazioni cellulari che danno vita a quadri di necrosi muscolare, seguiti da cicli di rigenerazione, che però si esauriscono nel tempo, lasciando il posto a una sostituzione *fibro-adiposa* del tessuto, con le note alterazioni funzionali conseguenti. Appare quindi evidente come vi sia un grande interesse scientifico verso la comprensione dei meccanismi che regolano la necrosi e la rigenerazione e per lo sviluppo di approcci farmacologici che promuovano la rigenerazione muscolare.

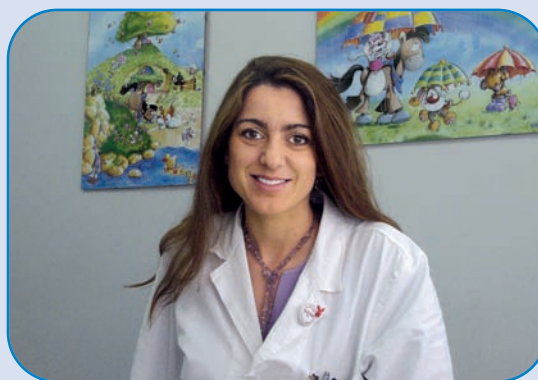
I nostri studi degli ultimi anni hanno utilizzato il modello sperimentale murino della DMD (*topo mdx*) e sono stati incentrati sulla definizione del ruolo del fattore pro-infiammatorio *NF-kB* nel processo distrofico. È stato in particolare valutato l'effetto di varie sostanze inibitrici di *NF-kB*, quali *PDTC*, *IRFI 042* e, più recentemente, del **flavocoxid**, dimostrando un'azione pro-rigenerante di queste sostanze sul muscolo e un netto miglioramento dei parametri funzionali, biochimici e mor-

fologici nel modello animale. I promettenti risultati sono stati presentati a vari congressi internazionali e pubblicati da prestigiose riviste.

Il flavocoxid - essendo un derivato della **soia** e quindi privo di effetti collaterali, oltreché con azioni antiossidanti e antinfiammatorie - è un candidato ideale all'utilizzo in uno studio farmacologico in pazienti con DMD.

Recentemente, quindi, ha preso il via uno **studio pilota**, presso il nostro Centro, allo scopo primario di testare la sicurezza e la tollerabilità del flavocoxid da solo o in associazione con la terapia di scelta, i *corticosteroidi*. Verrà inoltre effettuata una valutazione clinica multidimensionale sulle capacità funzionali, la forza muscolare e la qualità della vita, per valutare eventuali effetti positivi sui parametri clinici, oltre a una valutazione biochimica volta a valutare l'effetto del farmaco su alcuni indicatori (*biomarkers*). In questa prima fase sono coinvolti **venti bambini deambulanti** con diagnosi di DMD, sottoposti trimestralmente alle valutazioni cliniche e di laboratorio. La ricerca - di fase I/IIa - appare un passaggio utile in vista di un successivo studio di efficacia di fase III.

Da segnalare anche il significativo contributo delle Associazioni **Parent Project** e **Amici di Edy**. ■



Sonia Messina

Dalla fine del 2007 fa parte della
Commissione Medico-Scientifica UILDM

Follistatina contro miostatina

di Guia Astrea* e Filippo Maria Santorelli**

Si tratta della **follistatina**, proteina allo studio negli **Stati Uniti**, soprattutto in ambito di distrofia di **Becker**, per capire se sarà il caso di avviare uno **studio controllato** di efficacia farmacologica

Com'è ben noto, la distrofia di **Duchenne** (DMD) è una malattia neuromuscolare dovuta a mutazioni del gene che produce la *distrofina*, una proteina della membrana muscolare. La malattia comporta una progressiva degenerazione del tessuto muscolare, provocando la progressiva perdita di forza e delle abilità motorie e costringendo all'uso della carrozzina.

La gravità della patologia - che si correla alla progressiva perdita di forza muscolare - è in

qualche modo condizionata dalla quantità residua di distrofina e dalla possibilità di **mobilizzare altre proteine** alleate o, al contrario, di bloccare l'azione di quelle proteine che di per sé influenzano negativamente l'espressione della distrofina. Infatti, come si è già visto in passato rispetto all'*utrofina* - anche su queste pagine -, la modulazione di tali proteine potrebbe rappresentare una norma di ausilio terapeutico nelle distrofinopatie (la distrofia di Duchenne e forma meno grave di essa, che è quella di Becker).

Come bloccare la miostatina

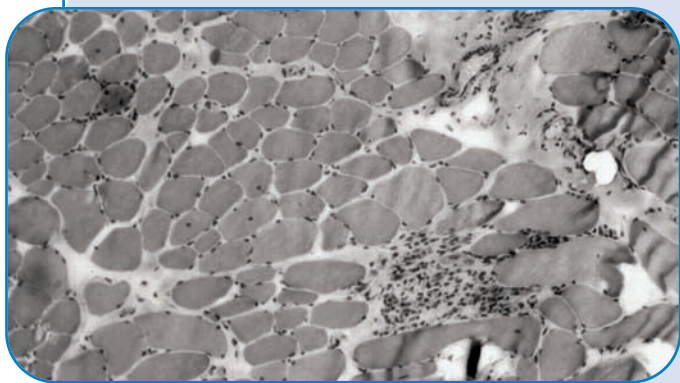
La *miostatina* è una proteina prodotta dalle cellule muscolari in via di sviluppo e durante la vita adulta, che agisce come **regolatore negativo** della crescita muscolare. Pertanto, se opportunamente inibita, essa permette l'aumento della massa muscolare.

Precedenti studi clinici tesi ad aumentare la massa - e conseguentemente la forza - muscolare sono stati condotti in pazienti affetti da **distrofia di Becker** e da **distrofia facio-scapolo-omeroale**, utilizzando alcune sostanze in grado di bloccare l'azione della miostatina in maniera specifica e selettiva (ad esempio mediante l'uso di un anticorpo contro la miostatina, il MYO-29). Tali studi non hanno dato gli esiti attesi, nonostante i risultati promettenti ottenuti nei modelli murini di malattia (sul topo) e nonostante il farmaco fosse stato ben tollerato dai pazienti.

Questi risultati dubbi hanno più recentemente indotto a valutare l'effetto di altre proteine, inibenti l'azione della miostatina. Tra queste, la **follistatina** - che impedisce il legame della miostatina con il suo recettore - sembrerebbe mostrare una maggiore efficacia rispetto ad altre sostanze "anti-miostatina".

Cosa farà la follistatina?

Sebbene sia regolarmente prodotta dal nostro organismo, la follistatina non è un farmaco **che si possa trovare in commercio** o che possa essere utilizzato dal singolo paziente, se non sotto stretto controllo medico, diversamente da quanto



Distrofia di Becker

Tessuto muscolare di un ragazzo di 13 anni affetto da questa malattia

avviene, ad esempio, per l'utilizzo delle vitamine.

Quando la follistatina umana modificata farmacologicamente è stata somministrata tramite un vettore virale a topi distrofici, si è dimostrata sicura, ben tollerata ed efficace nell'incrementare la forza e la massa muscolare. Un risultato positivo è stato riscontrato anche nel muscolo delle scimmie non colpite da patologia muscolare, ove l'effetto è pronunciato e durevole, senza alterare la morfologia e la funzione di altri organi, né determinando sterilità o alterazioni delle vie riproduttive.

Recentemente sono iniziati negli Stati Uniti studi di tolleranza in pazienti volontari con distrofia muscolare di **Becker** e con forme sporadiche di **miopatie da corpi inclusi**. Tali sperimentazioni non hanno ancora il fine di essere

curative, ma testeranno direttamente nei pazienti la bontà della follistatina, l'assenza di effetti collaterali a medio-breve termine e indicheranno se l'aumento della massa e della forza muscolare sarà tale **da suggerire l'inizio di uno studio** controllato di efficacia farmacologica.

Riteniamo, in conclusione, che tutte le ricerche nelle distrofinopatie vadano salutate con attenzione, ottimismo e prudenza: laddove poi le metodiche *coadiuvanti* dell'effetto delle proteine muscolari (ad esempio della distrofina) si dovessero mostrare promettenti, si potrebbe ipotizzare una ricaduta in un più ampio gruppo di soggetti affetti da differenti malattie neuromuscolari. ■

*Università di Pisa.

**Istituto Stella Maris di Calambrone (Pisa).

E TRA I TANTI APPUNTAMENTI...

Tra i numerosi appuntamenti di aggiornamento che contraddistinguono ogni anno i mesi primaverili, ne segnaliamo in particolare tre, due dei quali - entrambi patrocinati dalla **UILDM Nazionale** - sono previsti per l'ultimo fine settimana di aprile, mentre il terzo si svolgerà nella seconda metà di maggio.

Incominciamo dal X Congresso della **Società Mediterranea di Miologia (Pisa, 28-30 aprile)**, organizzato dal Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Pisa, in collaborazione con il Comitato Scientifico della stessa Società Mediterranea. Obiettivo dell'evento è quello di affrontare alcuni dei temi più attuali nell'ambito della gestione delle malattie neuromuscolari, soffermandosi in particolare sulle più recenti acquisizioni farmacologiche, sulla definizione e l'inquadramento diagnostico delle sindromi miotoniche e delle cardiopatie, sul ruolo della riabilitazione e sulla gestione delle complicanze respiratorie.

Negli stessi giorni, in Puglia, a **Selva di Fasano** (Brindisi), è stata l'ASL di Lecce (Unità Operativa Complessa di Anestesia, Rianimazione e Terapia Iperbarica dell'Ospedale Vito Fazzi) a curare l'organizzazione del II Congresso Nazionale *Gestione interdisciplinare domiciliare del paziente con grave disabilità*, una significativa tre giorni di lavoro, fatta di tavole rotonde, lezioni magistrali e un corso pratico avanzato di gestione domiciliare, con ampio spazio riservato anche a problematiche strettamente connesse alle malattie neuromuscolari. Significativa, per l'occasione, la partecipazione delle Associazioni, tra le quali - oltre alla **UILDM - Famiglie SMA** (Atrofia Muscolare Spinale) e **AISLA** (Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrofica).

Si chiama infine *Malattie mitocondriali: dalla diagnosi alla gestione quotidiana. Lo stato della ricerca, le terapie, i diritti dei malati*, il 1° Congresso Nazionale promosso a **Roma, il 21 e 22 maggio**, dall'Associazione Mitocon (Insieme per lo Studio e la Cura delle Malattie Mitocondriali) e dalla Fondazione Giuseppe Tomasello. Con tale iniziativa ci si propone sostanzialmente di illustrare lo stato dell'arte della ricerca nel campo delle malattie mitocondriali, con le più importanti figure professionali del settore impegnate a presentare i risultati delle loro ricerche e gli sviluppi di alcune ipotesi terapeutiche. ■

Sempre con rigore scientifico

Aveva fatto **parlare**, qualche mese fa, la notizia di una **sperimentazione** con cellule staminali, attuata a Trieste su una bimba con **atrofia muscolare spinale di tipo 1**. Riportiamo la posizione delle **Associazioni**

Nel mese di marzo scorso, la UILDM, l'Associazione Famiglie SMA (Genitori per la Ricerca sull'Atrofia Muscolare Spinale) e l'ASAMSI (Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili) hanno incontrato a Padova il dottor **Marino Andolina** dell'Ospedale Burlo Garofalo di Trieste, rappresentate anche da alcuni esponenti delle rispettive Commissioni Medico-Scientifiche. Per la nostra Associazione erano presenti il presidente della Commissione **Paolo Banfi**, il vicepresidente

Filippo Maria Santorelli e **Angela Berardinelli**.

Lincontro era stato organizzato a seguito di una serie di notizie diffuse in febbraio da alcuni organi d'informazione, ove si era parlato di «sperimentazione con cellule staminali mesenchimali attuata con risultati positivi dal dottor Andolina, nei confronti di una bimba di sei mesi, affetta da atrofia muscolare spinale di tipo 1 (SMA 1)».

Subito dopo, i presidenti di UILDM, Famiglie SMA e ASAMSI (**Alberto Fontana**, **Daniela Lauro** e **Roberto Baldini**) hanno prodotto un comunicato congiunto, dichiarando tra l'altro che «nessuna documentazione è stata presentata, per chiarire - in accordo con le linee guida adottate dalla comunità scientifica nazionale e internazionale - l'esatta natura di tale sperimentazione».

«Tutti - prosegue la nota - hanno convenuto per altro sul fatto che sia possibile un progetto per uno studio preclinico sul modello animale, progetto che, pur facendo fronte alla problematica con il richiesto e necessario **rigore scientifico**, dovrebbe tuttavia essere eventualmente valutato da un gruppo di specialisti e sottoposto non alle singole Associazioni, ma alle agenzie di finanziamento esistenti in Italia (Bando Telethon-UILDM per la ricerca clinica) e in Europa (SMA Europe), che premiano con differenti modalità valutative i progetti di maggior merito. In tal senso, quindi, la procedura di cui si è detto **non può essere incoraggiata** nell'uomo, fino a quando eventualmente non si avranno solidi risultati nei modelli animali».

«Nel frattempo - si conclude - **consigliamo caldamente** alle famiglie coinvolte in queste malattie di non abbandonare i canonici percorsi ventilatori e fisioterapici, che hanno dimostrato ampiamente di aumentare la durata e la qualità della vita in casi di SMA 1 e di fare riferimento a quei Centri Medici del nostro Paese la cui esperienza in questo settore è ormai inoppugnabile e comprovata da anni di esperienze».

A tale questione e anche ai criteri adottati per una rigorosa ricerca scientifica, dedicheremo un ampio servizio nel prossimo numero di DM. ■



Stella può continuare

Grazie infatti alla **donazione** di un grande Gruppo impegnato nei servizi e nella fornitura di **presidi per l'assistenza domiciliare**, il Numero Verde Solidale, avviato nel 2009, prosegue le sue **importanti attività**

Nato nel 2009 da una collaborazione tra la UILDM, l'ASAMSI (Associazione per lo Studio delle Atrofie Muscolari Spinali Infantili) e l'Associazione Famiglie SMA (Atrofia Muscolare Spinale) - come abbiamo ampiamente riferito anche in DM 171 (pp. 8-9) -, il **Numero Verde Solidale Stella (800 589738)** è rivolto alle famiglie o alle persone affette da malattie neuromuscolari e offre in modo diretto e totalmente **gratuito** un servizio di *accoglienza psicologica* - caratterizzato da una totale disponibilità all'ascolto - e di *accompagnamento*, nel difficile percorso finalizzato da un lato a una maggior conoscenza e consapevolezza dei propri diritti, dall'altro all'ottenimento di risposte sicure e aggiornate in ambito sociale.

Stella mette inoltre a disposizione un servizio per favorire l'inserimento e/o l'orientamento della persona e del nucleo familiare all'interno della complessa rete di servizi socio-assistenziali, sanitari e scolastici, offrendo consulenze e sostegno continui e costanti

Ebbene, dal mese di gennaio scorso, entusiasta per il progetto e per il lavoro svolto dai suoi collaboratori (tra questi, sempre in DM 171 avevamo intervistato **Michela Policella** e **Stefano Annarelli**, entrambe persone affette da una malattia neuromuscolare), il **Gruppo Vivisol** ha deciso di sostenere Stella attraverso una significativa donazione, perché «noi contribuiamo senz'altro a finanziare i progetti in cui crediamo, quelli di eccellenza, che

permettono un reale miglioramento della qualità della vita delle famiglie e delle persone affette da una malattia neuromuscolare», come ha spiegato **Lora Moretto**, direttore marketing del Gruppo.

Il finanziamento, che coprirà parte delle spese sostenute da Stella nel 2010, ha posto basi solide alla prosecuzione dei lavori anche per tutto il 2011.

È quasi superfluo ricordare, a questo punto, come il Gruppo Vivisol sia una delle principali realtà europee specializzate nei **servizi** e nella fornitura di **presidi per l'assistenza domiciliare**. Con l'esperienza acquisita nel tempo, la Società ha allargato il suo raggio di competenza in vari settori dell'assistenza domiciliare, tra cui l'ossigenoterapia, la ventilazione meccanica, la diagnostica, la nutrizione artificiale, la telemedicina, gli ausili e le cure domiciliari.

In conclusione, ci sembra opportuno segnalare che gli operatori del Numero Verde Stella - che in ambito strettamente medico non rispondono direttamente ai vari quesiti, ma indirizzano agli esperti - sono a disposizione **dal lunedì al venerdì** (ore 9-13; 14.30-18.30). ■

800 58 97 38
IL NUMERO VERDE SOLIDALE



Per soci
ASAMSI - Famiglie SMA - UILDM