

La Ricerca Telethon sulle malattie neuromuscolari 6 nuovi ottimi motivi per sostenerla

Anna Ambrosini

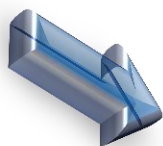
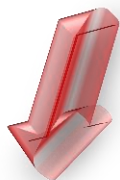
Direzione Scientifica
Telethon

Incontro UILDM
Lignano, 14 maggio 2016



I progetti neuromuscolari di ricerca preclinica

- ✓ **54 progetti attivi** - oltre 70 centri di ricerca - sulle malattie neuromuscolari. Finanziati 5 col bando 2015 (di cui 2 ex progetti esplorativi)
- ✓ Anche progetti degli istituti **TIGEM** e **DTI**
- ✓ Studi molto diversificati



Approcci

- Rigenerazione del muscolo
- Disfunzione di proteine strutturali specifiche
- Metabolismo energetico – mitocondri e autofagia
- Disfunzione metabolica

Patologie

- Atrofia muscolare spinale (SMA)
- Atrofia muscolare spinale e bulbare (SBMA)
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT)
- Neuropatie distali
- Canalopatie, paramiotonia congenita
- Distrofia di Duchenne (DMD)
- Distrofia congenita di Ullrich/Miopia di Bethlem
- Distrofie dei cingoli (LGMD)
- Distrofia miotonica
- Ipertermia maligna/miopatie «core» (rianodinopatie)
- Malattie mitocondriali
- Malattia di Pompe
- Glicogenosi di tipo III

Il bando Telethon-UILDM 2015



- ✓ Investimento di € **1.780.000** (diviso su tre anni)
- ✓ Multicentrici; 4 sono **multidisciplinari** con nuove competenze cliniche
- ✓ Studi ad **elevato impatto** per i pazienti

Patologia	Centri	Caratteristiche
SMA	S. Bertoli (Univ. Milano) + 4P	Aspetti nutrizionali e dietetici
Distrofia miotonica tipo 1	V Sansone (NEMO Milano) +3P	Trial terapeutico con <i>Modafinil</i> sui problemi respiratori e disturbi del sonno
Neuropatia da amiloidosi-TTR	G Vita (Messina) +8P	Registro; storia naturale; aspetti psicologici; standard di cura
SBMA (Mal. di Kennedy)	C Mariotti (Besta, Milano) +3P	Registro; standard di cura; costituzione del network clinico
Distrofia di Duchenne	E Mercuri (NEMO, Roma) +13P	Storia naturale; standard di cura
Distrofia di Duchenne e dei cingoli	L Pedrotti (Milano Politecnico)+ 2P	Validazione di modelli di esoscheletro per arti superiori in soggetti con distrofia

Precedenti progetti Telethon-UILDDM ancora attivi



STUDI FUNZIONALI / preparazione TRIAL

- ❖ Distrofia di Duchenne: problemi ossei e corticosteroidi
(M.L. Bianchi, Milano)
- ❖ Distrofia di Duchenne: funzione degli arti superiori in pazienti non deambulanti
(M. Pane, Roma + 11P)
- ❖ SMA: Sviluppo della rete italiana in preparazione di trial clinici e Registro **Fondi Famiglie SMA**
(E. Mercuri + 12P)

REGISTRI

- ❖ FSHD: sviluppo del Registro Nazionale
(R. Tupler, Modena +14P)
- ❖ CMD: un Registro sulla storia naturale
(E. Mercuri, Roma +12P)
- ❖ Glicogenosi muscolari: Registro nazionale italiano
(A. Toscano, Messina + 12P)

GENETICA

- ❖ Distrofie dei cingoli: nuove tecniche diagnostiche
(V. Nigro, Napoli)
- ❖ CMD: caratterizzazione di pazienti con distrofie muscolari congenite da difetto di alfa-distroglicano con NGS
(A. D'Amico + 15P)

QUALITÀ DI VITA

- ❖ Charcot-Marie-Tooth: Nuovi standard di cura e preparazione di trial clinici con il Registro
(D. Pareyson + 9P)

Gli strumenti della clinica



RACCOLTA DATI

- Informazione genetica
- Informazione epidemiologica
- Informazione clinica
 - dati di storia naturale
 - dati funzionali

«CARE»

- ✓ Diagnosi e consulenza genetica
- ✓ Consenso/implementazione di standard di cura
- ✓ Migliore follow-up dei pazienti

«TRIAL READINESS»

- ❖ Disegno dei trial clinici
- ❖ Identificazione dei pazienti più idonei
- ❖ Partecipazione ai trial
- ❖ Terapia

PROTOCOLLO D'INTESA

FINALITA' - Stringere un'alleanza con finalità di promozione della formazione e della ricerca nell'ambito delle malattie neuromuscolari

Obiettivi:

- 1) *Condivisione dati*** - consolidare ed espandere la piattaforma dei registri di pazienti con malattie neuromuscolari; sviluppare, tramite il servizio informatico, una rete intranet che favorisca le interazioni tra centri clinici e la condivisione di dati sensibili nel rispetto della normativa
- 2) *Preparazione trial*** - favorire lo sviluppo di studi clinici, inclusi trial terapeutici, ed incrementare la possibilità di accesso a studi clinici internazionali
- 3) *Training & formazione*** - Avviare un percorso educativo congiunto di formazione di giovani medici ricercatori

Principi condivisi:

- Indipendenza della Alleanza e pari diritti/doveri tra le parti
- Ruolo di attore di riferimento per i temi condivisi delineati nelle convenzioni operative
- Percorso insieme ai rappresentanti dei pazienti e delle Associazioni
- Indipendenza di Telethon quando saranno definiti studi da presentare ai propri bandi