

Da fondazione **Just** Italia progetto di assistenza sociosanitaria per bambini affetti da malattie rare

“Insieme per cominciare a sognare il domani”

► Indagini genetiche “Next Generation Sequencings” e terapie personalizzate per 2 anni a 80 piccoli malati

Due milioni di persone, in Italia, sono affette da malattie rare, 1 su 5 ha meno di 18 anni e la patologia viene diagnosticata - nel 70% dei casi - nell'infanzia. Purtroppo il 25% può attendere anche anni prima di avere una diagnosi corretta e cure adeguate che, se iniziate per tempo, potrebbero ridare speranze e futuro a tanti bambini e alle loro famiglie.

Per questo, è importante ricordare la

dimensione sociale del problema e segnalare le iniziative messe in atto per superarlo. Come il Progetto “Il domani nei miei sogni”, messo a punto dalla Federazione Malattie Rare Infantili di Torino, che sarà sviluppato in tutte le fasi cliniche presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita del capoluogo piemontese. Il Progetto prevede di prendere in carico 80 bambini affetti da malattie genetiche rare non diagnosticate, di sottoporli a indagini innovative sul Dna (con la tecnica genetica Next Generation Sequencings) e di curarli per 2 anni presso l'Ospedale Infantile Regina Margherita.

«Queste particolari ricerche sul Dna - ha ricordato il presidente della Federazione Malattie Rare Infantili, dott. Roberto Lala - sono costose, non sono al momento coperte dal Servizio Sanitario Nazionale e sono difficilmente accessibili per la maggior parte delle famiglie. Grazie alla donazione di Fondazione **Just** Italia, 80 bambini affetti da patologie rare senza diagnosi, segnalati dalle Associazioni territoriali di tutta Italia, saranno presi in carico da un Team multidisciplinare che affronterà tutti gli aspetti della patologia». A rendere possibile il Progetto di assistenza sociosanitaria è il supporto di

Fondazione **Just** Italia. Il Progetto è avviato e già 20 piccoli (12 bambine e 8 maschietti, età media 4 anni, 14 italiani e 6 stranieri di varie nazionalità) sono stati presi in carico dal Team medico - Quasi tutti presentano problematiche multiple a livello corporeo e cerebrale, ritardi neuromotori e sintomi di patologie a vari organi e apparati. In particolare, 9 dei 20 bambini già sottoposti al test dell'esoma (sequenza del genoma umano) hanno mostrato alterazioni genetiche fino ad ora non segnalate. Gli altri sono invece risultati negativi o devono ancora completare il ciclo di analisi.

La percentuale di efficacia delle indagini genetiche si colloca tra il 60% e il 70%, valori che il Team medico giudica molto significativi «Un dato molto positivo», commenta Daniela Pernigo, vicepresidente di Fondazione **Just** Italia. «Questi bambini provengono da percorsi complessi prima di accedere a questo test diagnostico. Anche laddove la malattia non riceva una diagnosi precisa, la possibilità di completare un processo così lungo e incerto è comunque un grande sollievo per i piccoli pazienti e le loro famiglie che si sentono accolti, ascoltati e assistiti in ospedale e dopo, dato che saranno seguiti per ben 2 anni».

Una nuova molecola candidata contro l'Alzheimer ha rallentato del 27% il tasso di declino cognitivo

RICCARDO CASTRO

Un lavoro scientifico tratta di un farmaco candidato per l'Alzheimer che ha rallentato del 27% il tasso di declino cognitivo in alcuni pazienti. Regna dunque l'ottimismo anche se qualche ricercatore resta titubante. Se i risultati dovessero reggere, il trattamento, chiamato lecanemab, sarebbe il primo del suo genere a mostrare un segnale di beneficio cognitivo in uno studio corposo.

«È una grossa vittoria, affermano gli studiosi, ma dovremo vedere cosa suggerisce l'analisi completa del processo».

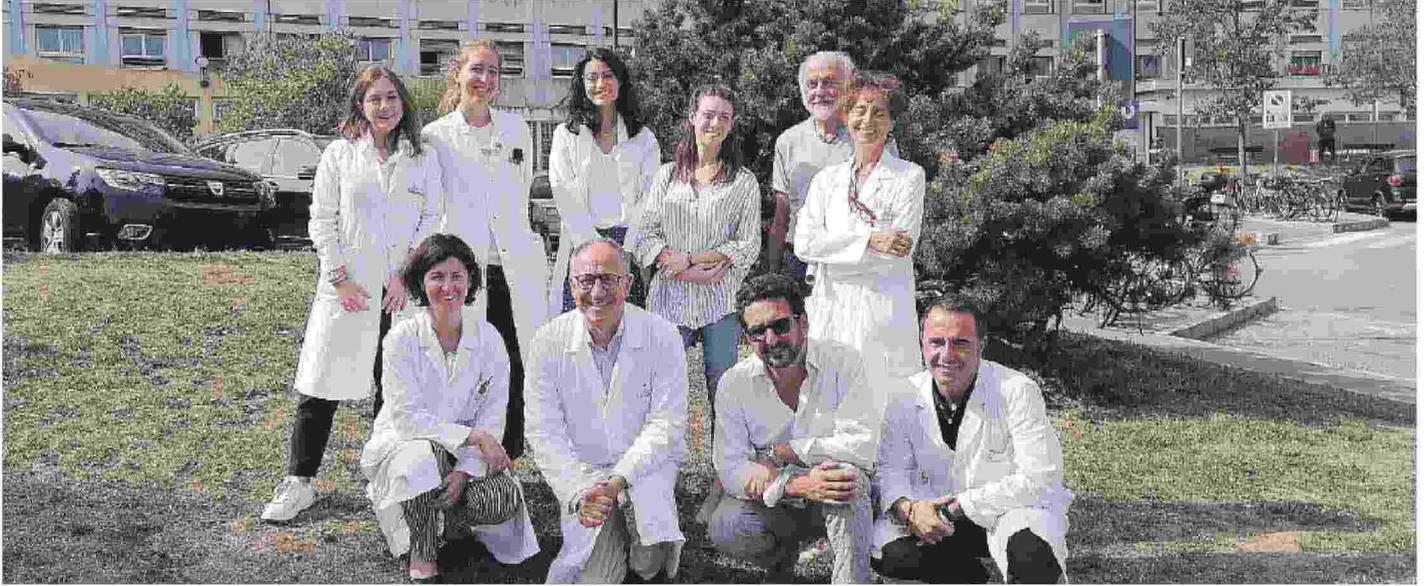
Sviluppato da una società farmaceutica e da una società di biotecnologie lecanemab è un anticorpo monoclonale progettato per eliminare i grumi di proteine - dal cervello che molti ritengono essere la causa principale del morbo di Alzheimer. Questa teoria, nota come “ipotesi amiloide”, sostiene che la proteina amiloide - si accumula in depositi tossici con il progredire della malattia, causando infine la demenza.

«Resta da vedere se il lecanemab confermi l'ipotesi dell'amiloide», affermano i ricercatori. Un ricercatore dell'Università del Texas afferma sull'ipotesi dell'amiloide: «Se lo modifichi puoi avere qualche piccolo vantaggio». «Questi sono i risultati più incoraggianti negli studi clinici che trattano le cause alla base dell'Alzheimer fino a oggi», ha affermato l'Alzheimer's Association, un'organizzazione finanziatrice della

ricerca e di difesa dei pazienti. L'anno scorso, la Fda ha approvato in modo controverso aducanumab, un altro anticorpo monoclonale sviluppato per il trattamento dell'Alzheimer, senza un chiaro segnale di beneficio cognitivo.

Due studi di fase III incompleti hanno dimostrato che il farmaco potrebbe eliminare l'amiloide dal cervello, ma solo un sottogruppo di partecipanti ha mostrato un rallentamento del declino cognitivo. Al contrario, lo studio di fase III di lecanemab, chiamato Clarity AD, si è svolto per 18 mesi e ha rallentato il declino in misura significativa.

I partecipanti hanno ricevuto infusioni endovenose di lecanemab o un placebo ogni due settimane per la durata dello studio. La loro cognizione è stata valutata utilizzando una scala a 18 punti chiamata. Non solo il lecanemab ha diminuito l'amiloide nel cervello delle persone, ma coloro che hanno ricevuto il trattamento hanno ottenuto risultati migliori rispetto a quelli del gruppo placebo. Tuttavia, il lecanemab potrebbe essere approvato come farmaco sulla base dei dati. La domanda sarà se il beneficio che porta valga i rischi. Durante lo studio, circa il 20% dei partecipanti che hanno ricevuto lecanemab ha mostrato anomalie nelle scansioni cerebrali che indicavano gonfiore o sanguinamento. La Fda sta esaminando lecanemab per l'approvazione accelerata sulla base dei risultati di fase II che hanno mostrato una diminuzione dell'amiloide. I nuovi risultati della fase III potrebbero far pendere la bilancia a favore dell'approvazione. L'agenzia prevede di annunciare la sua decisione il 6 gennaio.



L'equipe della Federazione Malattie Rare Infantili di Torino

Ritaglio stampa ad uso esclusivo del destinatario, non riproducibile.



100138