

“Crescere, insieme: la forza della comunità Duchenne e Becker”: la XVI Conferenza Internazionale di Parent Project onlus



Si sono svolti da venerdì 16 a domenica 18 febbraio, presso l'Ergife Hotel Palace di Roma, i lavori della **XVI Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker** (DMD/BMD), organizzata da Parent Project onlus, associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con questa patologia genetica rara. L'evento ha confermato, nell'edizione 2018, la propria formula, ormai consolidata, composta da un bilanciato insieme di aggiornamenti medico-scientifici e di spazi dedicati, in modo più trasversale, alla sfera sociale ed alla vita quotidiana.

“Crescere, insieme: la forza della comunità Duchenne e Becker” è il claim che ha accompagnato la Conferenza, alla quale hanno partecipato circa 600 persone provenienti da 34 nazioni e da 5 continenti.

«È stata una conferenza dall'elevatissimo valore scientifico, che ha messo a confronto i ricercatori tra loro e con le famiglie. Ma è stato anche un evento che ha offerto tanti stimoli e punti di riferimento per far capire alle famiglie che con la Duchenne si può convivere, senza farla prevalere»

ha dichiarato **Luca Genovese, Presidente di Parent Project onlus.**

I lavori si sono aperti inizio venerdì pomeriggio con una serie di **sessioni parallele** dedicate a pazienti e famiglie, utili per affrontare specifiche tematiche connesse con la vita quotidiana e familiare: fisioterapia motoria e respiratoria, aspetti nutrizionali nella patologia, relazioni con i fratelli, donne portatrici, affettività e sessualità, leggi, burocrazia e diritti. In questi anni, la Conferenza

Internazionale di Parent Project onlus è divenuta un punto di riferimento per ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche per poter aggiornare l'intera comunità

Duchenne sui progressi fatti e sugli obiettivi ancora da raggiungere.

A intervallare le sessioni dedicate alla ricerca di sabato e domenica si sono svolte tre **tavole rotonde** dedicate a tematiche trasversali legate alle diverse fasi della crescita del giovane paziente: il sabato i temi sono stati "Il bambino e la famiglia incontrano la patologia" e "Dall'infanzia all'adolescenza", mentre la domenica "Progetto di vita" ha toccato temi legati alle esperienze di pazienti giovani e adulti.

Questi momenti hanno visto la partecipazione anche di giovani e giovanissimi pazienti, che hanno potuto portare testimonianze variegata relative non solo alla loro quotidianità, ma al loro approccio alla patologia, a sogni e progetti che portano avanti. Una ulteriore novità di questa edizione, molto apprezzata sia dal pubblico di pazienti, sia dai membri della comunità scientifica, è stata la **Poster Session** dedicata a giovani ricercatori e clinici che lavorano sul territorio italiano nell'ambito della DMD/BMD e che hanno potuto illustrare il proprio lavoro. Alla sessione è stato abbinato un concor-

so che ha premiato i migliori poster scientifici e la migliore divulgazione scientifica.

La Conferenza è stata anche, come sempre, un'occasione di incontro tra famiglie e tra giovani pazienti. Sia venerdì sia sabato sera sono stati organizzati momenti di convivialità e di condivisione dedicati alla comunità di Parent Project.

Alcune novità di quest'anno sugli studi clinici per la distrofia muscolare di Duchenne e Becker di Francesca Ceradini

Negli ultimi dieci anni c'è stata una crescita esponenziale della ricerca traslazionale nel campo della distrofia muscolare di Duchenne, sono oltre cinquanta i progetti di ricerca focalizzati su nuovi approcci terapeutici che, nel mondo, sono passati dagli studi preclinici a quelli clinici, e circa un terzo dei trial clinici sono in corso anche in Italia. In questi anni, la Conferenza Internazionale di Parent Project onlus è divenuta un punto di riferimento per ricercatori, clinici e aziende farmaceutiche per poter aggiornare l'intera comunità Duchenne sui progressi fatti e sugli obiettivi ancora da raggiungere.

Durante la XVI Conferenza Internazionale di Parent Project onlus, che si è svolta lo scorso 17 e 18 febbraio, **sono stati illustrati oltre venti studi clinici in corso, e in avvio, a livello internazionale.** Partendo dalle strategie più innovative e specifiche, che mirano a fornire ai pazienti la distrofina (la proteina la cui assenza o deficit è alla base dell'insorgenza della distrofia muscolare di Duchenne e Becker) o a correggere le mutazioni genetiche, **sino alle strategie più universali** che puntano a combattere l'infiammazione e la degenerazione del tessuto muscolare, compresi i muscoli respiratori ed il cuore, che caratterizzano la DMD e la BMD.

Quest'anno la Conferenza si è aperta con una grande novità: una sessione dedicata alla terapia genica, una strategia che sta muovendo i suoi primi passi nel panorama della sperimentazione clinica per la Duchenne. Negli ultimi mesi sono stati avviati, negli Stati Uniti, ben quattro diversi programmi di sviluppo clinico di terapia genica per la Duchenne, con l'obiettivo di fornire ai pazienti la distrofina mancante (la proteina la cui assenza è alla base dell'insorgenza della malattia). Due di questi studi clinici sono stati illustrati in Conferenza e, in particolare, è stata annunciata la somministrazione della terapia sperimentale, a base di un vettore virale adeno-associato (AAV) contenente microdistrofina, ai due primi bambini al Nationwide Children's Hospital a Columbus, nell'Ohio.

I due trattamenti sono stati effettuati il 4 gennaio ed il 15 febbraio scorso dal team di Jerry Mendell, i due bambini stanno bene e in continuo monitoraggio. Per avere indicazioni sulla tollerabilità e l'efficacia della terapia ci vorrà più tempo. Si è parlato anche di editing genomico, la nuova frontiera dell'ingegneria genetica che mira a modificare e "correggere" il DNA, che da qualche anno si trova al centro dell'attenzione della comunità scientifica, e dei pazienti, per le sue grandi potenzialità come futura strategia terapeutica per un largo spettro di patologie tra cui le malattie genetiche e la distrofia muscolare di Duchenne. Nel campo della DMD la ricerca è ancora in fase preclinica, anche se con gran fermento, e in Conferenza sono stati illustrati i risultati ottenuti a livello internazionale con Crispr, le promesse di quest'innovativa strategia, i suoi limiti e le sfide da affrontare nel prossimo futuro.

Tra le strategie che mirano a correggere in maniera specifica le mutazioni, sono stati presentati gli aggiornamenti riguardo a Translarna. Si tratta del primo farmaco ad aver ottenuto nel 2014 l'autorizzazione condizionale all'immissione in commercio in Europa per la Duchenne. In Italia, Translarna è inserito nell'elenco dei farmaci erogabili a totale carico del Servizio Sanitario Nazionale ai sensi della Legge 648/96 per l'uso nei pazienti DMD deambulanti dai cinque anni in su con mutazione nonsense.

Una mutazione che è presente nel 10-13% della popolazione Duchenne. Per questo farmaco sperimentale, sviluppato dall'azienda PTC Therapeutics, sono in corso una serie di studi clinici post-autorizzazione di grande portata con lo scopo di confermare il beneficio terapeutico di Translarna e, soprattutto, di valutare l'effetto del farmaco a lungo termine e nella vita quotidiana dei bambini. Sul fronte delle molecole che mirano a combattere l'infiammazione e la degenerazione muscolare, invece, l'azienda Catabasis Pharmaceuticals ha presentato **in anteprima mondiale i nuovi risultati positivi riguardo allo studio clinico di fase 2 per valutare la sicurezza e l'efficacia di edasalonexent**. Si tratta di una molecola derivata dalla fusione di due componenti: l'acido salicilico e un acido grasso di tipo omega 3, entrambi con attività anti-infiammatoria. I dati presentati dimostrano che edasalonexent permette il mantenimento della funzione muscolare e un notevole rallentamento della progressione della patologia nei ragazzi Duchenne dopo più di un anno di trattamento.

Un'altra importante novità di quest'anno è stata la realizzazione di un **meeting satellite**, in chiusura di Conferenza, interamente **dedicato alla gestione clinica e alle sperimentazioni per la distrofia muscolare di Becker**. La BMD è una "variante" meno grave rispetto alla distrofia muscolare di Duchenne ma con un'ampia variabilità dei sintomi clinici.

Questo aspetto, insieme alla bassa incidenza della patologia (circa 1 su 18mila), hanno fatto sì che le conoscenze scientifiche e cliniche sulla Becker fossero limitate, così come il numero degli studi clinici dedicati. Il meeting è stato l'occasione per affrontare entrambi gli aspetti e illustrare la nuova sperimentazione clinica che coinvolge i pazienti affetti da questa patologia avviata a fine 2017 all'Ospedale Maggiore Policlinico di

Milano. Il trial ha lo scopo di valutare il beneficio terapeutico di givinostat in circa 50 pazienti Becker adulti. Givinostat è un farmaco sperimentale prodotto da Italfarmaco e frutto di un iter di ricerca e sviluppo interamente "made in Italy". L'avvio dello studio clinico su pazienti Becker segue i buoni risultati ottenuti dalle sperimentazioni cliniche condotte in questi ultimi anni sui pazienti Duchenne, che hanno dimostrato che givinostat

è in grado di ridurre l'infiammazione, la fibrosi ed aumentare la componente muscolare nei muscoli scheletrici. Sul fronte Duchenne, givinostat è ormai approdato a un trial di fase 3 su oltre 200 pazienti in circa 40 centri clinici nel mondo.

“Una Pasqua sempre più dolce e piena di sorprese”...



Parent Project promuove anche per la Pasqua 2018 la campagna di raccolta fondi “Fai una sorpresa alla ricerca”.

In collaborazione con l'azienda La Casa del Dolce (Ciampino, RM), verranno diffuse in tutta Italia uova al cioccolato con sorpresa e (come novità del 2018) colombe pasquali di qualità artigianale...come sempre, buonissime sia per il palato, sia perchè sostengono la ricerca!

Per l'uovo di Pasqua da 300 grammi con sorpresa (disponibile al cioccolato fondente o cioccolato al latte) si richiede una donazione di 10 euro, mentre per la colomba tradizionale da 1 kg è richiesta un'offerta di 15 euro. Sia le uova, sia la colomba vengono fornite in una gradevole confezione regalo dedicata a Parent Project onlus.

Le donazioni raccolte attraverso questa campagna andranno a sostenere il progetto “Il ruolo dell'inibitore delle istone deacetilasi (HDAC) givinostat sul rimodellamento cardiaco nei topi mdx”, coordinato dal Dott. Roberto Rizzi presso l'Istituto di Biologia Cellulare e Neurobiologia del CNR di Roma. Maggiori informazioni sul progetto sono disponibili sul sito di Parent Project.

Per informazioni e prenotazioni:
tel. 06/66182811 – associazione@parentproject.it

A Pasqua fai una sorpresa alla ricerca!

Scegli le uova di Parent Project Onlus: con una donazione di 10 euro
sostieni la ricerca per la distrofia muscolare di Duchenne e Becker



AIUTACI A FERMARE LA DUCHENNE!

Per ordini:

Con una donazione: c/c postale 94255007
BCC di Roma IBAN: IT 38 V 08327 03219 000000005775
Con il tuo 5X1000: CODICE FISCALE 05203531008

www.parentproject.it
associazione@parentproject.it



**Duchenne
Parent
Project**
onlus

PARENT PROJECT ONLUS
INSIEME X FERMARE LA DUCHENNE

WWW.PARENTPROJECT.IT
TEL. 06.66182811
FAX 06.66188428

NUMERO VERDE
800 943 333

Per destinare il 5X1000:

*firma nel riquadro "Sostegno del volontariato
e delle organizzazioni non lucrative di utilità
sociale, ecc." C.F. 05203531008*