

Cinque terapie geniche in corso di sviluppo per curare la sindrome di Angelman

L'orizzonte di individuazione di una terapia per questa grave malattia è ogni giorno più vicino, grazie ai significativi investimenti nella ricerca scientifica.

Milano, 15 febbraio 2018 – Si celebra oggi la giornata internazionale della sindrome di Angelman, malattia genetica rara e grave ma considerata il disordine neurologico con le più elevate potenzialità di una cura definitiva, secondo il medico ricercatore Arthur Beaudet e i maggiori esperti della sindrome, riuniti nel team Fire di FAST - Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics (cureangelman.org).

Le implicazioni più severe della malattia sono l'epilessia, il ritardo intellettivo, i disturbi motori, l'assenza di linguaggio verbale, le alterazioni del sonno e altre affezioni a carico di diversi apparati, che limitano in maniera determinante il grado di autonomia dei pazienti, dalla nascita e per tutto il resto della vita, con necessità di dipendere costantemente dalle cure e dalla sorveglianza dei caregiver e principalmente della famiglia.

Si stimano un'incidenza della malattia di 1 su 15 mila nati e un numero di circa 500 mila pazienti in tutto il mondo, tra cui il figlio dell'attore Colin Farrell, fortemente impegnato nel fundraising di FAST.

La ricerca scientifica è a un grado avanzato; sono stati compresi i meccanismi genetici che causano la sindrome e, di conseguenza, le possibili modalità con cui riparare il danno, tanto più che la malattia non è degenerativa.

I filoni di ricerca sono principalmente concentrati sull'individuazione di una terapia genica, in grado di sostituire o riparare il gene malato, ad esempio attraverso l'inoculazione di virus innocui quali vettori del gene sano.

Sui risultati positivi e vicini di una cura hanno deciso di scommettere farmaceutiche di spicco, quali Roche, Agilis e Ovid e, negli Stati Uniti, la Food and Drug Administration ha riconosciuto la designazione di "farmaco orfano" a OV101, il farmaco in corso di test clinico sui pazienti. Inoltre, i ricercatori considerano che gli studi sulla sindrome possano condurre a importanti traguardi nella comprensione e nella cura di altri disordini neurologici, dall'Alzheimer all'autismo.

La storia della sindrome è anche quella del dipinto del "Fanciullo con disegno" di Giovan Francesco Caroto, tornato in esposizione al Museo Castelvecchio di Verona dopo il clamoroso furto nel novembre 2015; il ritratto ispirò nel 1965 la prima descrizione della malattia da parte del pediatra inglese Harry Angelman che, in visita al museo, ravvisò nei tratti del bambino raffigurato il richiamo a alcuni dismorfismi tipici dei pazienti ma soprattutto alla loro indole socievole e sorridente.

La storia continua oggi con un nuovo sorriso, "il Sorriso Angelman", onlus fondata da un gruppo di genitori italiani con figli con la sindrome allo scopo di orientare il caos informativo che rende difficile gestire la malattia: dall'individuazione di medici esperti e di strutture specializzate all'offerta di una panoramica senza frontiere sulle cure e sugli interventi riabilitativi, oltre alla guida sugli aspetti legislativi, sull'inclusione scolastica e su altri temi importanti della quotidianità, fino alla progettazione del "dopo-di-noi".

La onlus si prefigge inoltre di finanziare la ricerca scientifica sulla sindrome di Angelman attraverso iniziative di fundraising che contribuiscano al progredire delle scoperte e delle sperimentazioni più avanzate.

In Italia, lo stato dell'assistenza medica e riabilitativa nella sindrome di Angelman è "a macchia di leopardo", con alcuni poli di eccellenza e, invece, aree totalmente scoperte; basti pensare che non è nemmeno noto un dato ufficiale sul numero di pazienti né esistono protocolli di intervento condivisi a livello nazionale: "il Sorriso Angelman nasce dalla rete di mutuo supporto tra famiglie, favorita dalle moderne tecnologie digitali che ci consentono di restare in contatto continuativo tra noi e di condividere le esperienze positive e negative che affrontiamo insieme ai nostri figli" commenta Augusto Maggi, il presidente della onlus e papà di Gabriele.

La prima iniziativa già portata a compimento dalla onlus, sulla scia delle iniziative di FAST Australia, è stata la realizzazione della versione italiana del Global Angelman Syndrome Registry: "Si tratta del primo e più grande progetto a livello internazionale per la raccolta di dati sulla sindrome" dichiara Barbara Magno, consigliere della onlus e mamma di Martina. "Un database fondamentale per medici, ricercatori e case farmaceutiche, che potrà anche consentire l'individuazione immediata dei soggetti idonei a partecipare agli studi clinici in corso o in via di sviluppo".

Un'altra iniziativa è stata promossa di recente per i pazienti con la sindrome di Angelman. Entro pochi giorni diventerà operativo il Registro italiano Angelman, alimentato dalle famiglie del nostro Paese e realizzato da Associazione Angelman onlus e Fondazione FROM di Bergamo, con l'obiettivo di raccogliere e conservare informazioni anagrafiche, genetiche e cliniche dei pazienti italiani. È importante che i pazienti si registrino a entrambi i database, al fine di sostenere sia la ricerca a livello globale sia la ricerca europea e italiana, in vista dei test clinici per la sperimentazione delle nuove terapie.

Dida foto Sorriso Angelman.jpg

Barbara Magno e Benedetta Sirtori (seconda e terza da sinistra) in rappresentanza de il Sorriso Angelman, con Colin Farrell e altri testimonial impegnati nel fundraising di FAST, durante il convegno annuale della fondazione, lo scorso dicembre a Chicago.

Per maggiori informazioni

il Sorriso Angelman onlus tel.
02 89752109
info@sindromeangelman.org

Per contatti media

Daniela Donzelli
dnldonzelli@gmail.com
tel. 347 8829922

