

Costituzione del Gruppo di lavoro “Nuove terapie” per le malattie metaboliche ereditarie della Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e Screening Neonatali (SIMMESN)

Simona Fecarotta (coordinatore), Anna Ardisson, Serena Gasperini (segretario), Vincenza Gragnaniello, Francesca Nardecchia, Giancarlo Parenti, Francesca Pochiero, Albina Tummolo.

<i>Simona Fecarotta</i>	Dipartimento Materno-Infantile, AOU Federico II, Napoli
<i>Anna Ardisson</i>	S.S. "Malattie Metaboliche, Degenerative e Neuromuscolari"; Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
<i>Serena Gasperini</i>	Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Monza
<i>Vincenza Gragnaniello</i>	UOC Malattie Metaboliche Ereditarie, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Azienda Ospedale Università di Padova.
<i>Francesca Nardecchia</i>	Unità di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento di Neuroscienze Umane, Sapienza, Università di Roma
<i>Giancarlo Parenti</i>	Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali, Università “Federico II”, Napoli
<i>Francesca Pochiero</i>	Unità di Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Meyer IRCCS, Firenze
<i>Albina Tummolo</i>	UOC di Malattie Metaboliche e Genetiche; Ospedale Pediatrico Giovanni XXIII, Bari

RAZIONALE

Le malattie metaboliche ereditarie (MME) sono un gruppo eterogeneo di malattie genetiche rare, in parte suscettibili di trattamenti causali, disponibili per un numero crescente di condizioni nell’ambito di trials clinici. L’accesso precoce a terapie emergenti dipende dalla disponibilità di sperimentazioni cliniche in fase di arruolamento, spesso promosse dall’industria con finalità registrative, che per raggiungere prove di efficacia su un’ampia popolazione di malati rari, devono essere di tipo multicentrico internazionale. Le iniziative di ricerca indipendenti, basate sul riposizionamento di farmaci in commercio e troppo spesso incentrate su singoli pazienti possono contribuire ad accelerare lo sviluppo di nuove terapie per le MME, ma necessitano della collaborazione di più centri. La ricerca clinica nel campo delle MME, per la natura delle stesse, è caratterizzata da specificità, difficoltà e bisogni irrisolti, che necessitano di sforzi collaborativi e di coordinamento

OBIETTIVI

Il gruppo di lavoro “Nuove terapie” per le MME si è costituito ad aprile 2023 con lo scopo di facilitare la ricerca clinica nel campo delle MME in Italia, secondo vision e mission della SIMMESN.

Gli obiettivi principali sono

- 1) facilitare l’accesso dei pazienti alle nuove terapie;
- 2) promuovere la ricerca clinica indipendente ed il trasferimento dei risultati alla pratica clinica
- 3) migliorare l’informazione tra specialisti del settore, società scientifiche, soggetti portatore di interesse

METODI

identificazione di casistiche di interesse, censimento di centri con specifici requisiti, monitoraggio della lista di sperimentazioni cliniche aperte in Italia mediante interrogazione periodica di database internazionali; facilitazione del reclutamento per studi indipendenti e dell’aggregazione dei centri per il monitoraggio degli outcomes; divulgazione delle informazioni attraverso newsletter, sito web, comunicazioni a congressi.

RISULTATI

Nel primo anno di attività il GdL “nuove terapie” ha: a) coordinato una survey per l’identificazione della casistica italiana di pazienti con gangliosidosi, candidabili a trials clinici, i cui risultati sono stati riassunti in un breve report; b) ha costituito un Osservatorio per il monitoraggio delle sperimentazioni cliniche aperte in Italia per MME, con aggiornamento pubblicato sul sito web della SIMMESM (<https://www.simmesn.it>); c) ha identificato due studi di ricerca indipendente in cui appare prioritario coagulare gli sforzi collaborativi, quali lo studio di nuovi biomarcatori nella malattia di Pompe e del riposizionamento di sildenafil in malattie mitocondriali.