

Scientific News - IARC 2017 (International Ataxia Research Conference) – Pisa, 27-30 Settembre 2017



GoFAR ha ospitato in Italia la seconda edizione della IARC organizzata e sponsorizzata in collaborazione con la FARA e AtaxiaUK. E' stata la più grande conferenza internazionale mai realizzata sulle atassie in generale con particolare attenzione alla atassia di Friedreich (AF) che ne è la forma più diffusa.

Hanno partecipato alla Conferenza più di 400 delegati provenienti da 22 paesi nel mondo: ricercatori, clinici, case farmaceutiche, rappresentanti delle associazioni dei pazienti e l'italiana AIFA. Il valore di una convention di questa portata, risiede nella opportunità di avere una panoramica generale sullo " stato dell' arte", nonché di favorire lo scambio delle conoscenze e dell' instaurarsi di collaborazioni che possano accelerare l'avanzamento della ricerca di base e clinica a beneficio dei pazienti; certamente questo obiettivo è stato pienamente raggiunto. Da evidenziare anche il successo della tavola rotonda dei pazienti che si sono espressi in prima persona indirizzando alla comunità scientifica la richiesta di condurre anche ricerche per trattare i sintomi della AF che molto incidono negativamente sulla qualità della vita dei pazienti, quali le problematiche inerenti eloquio, udito e vista.



Tavola Rotonda dei pazienti

Più di 20 presentazioni hanno preso in considerazione tutte le fasi dello sviluppo di un trattamento per la AF: scoperta, studi preclinici e sperimentazioni cliniche. Di seguito l'elenco del contenuto delle presentazioni più significative.

- La casa farmaceutica Reata ha annunciato che sta programmando uno studio clinico pilota di fase II con l'omaveloxone designato a ristorare la funzione dei mitocondri che non lavorano correttamente a seguito del danno provocato dalla carenza di fratassina causata dal difetto genetico alla base della AF.
- La casa farmaceutica Retrotope sta conducendo un'estensione dello studio clinico di fase I/II del prodotto di sua proprietà, denominato RT001. La proposta terapeutica della Retrotope è anch'essa indirizzata a prevenire/contrastare il cattivo funzionamento dei mitocondri determinato dalla perossidazione lipidica degli stessi dovuto alla carenza di fratassina.

Entrambi questi due approcci terapeutici sono indirizzati a ridurre e/o prevenire lo stress ossidativo nei mitocondri.

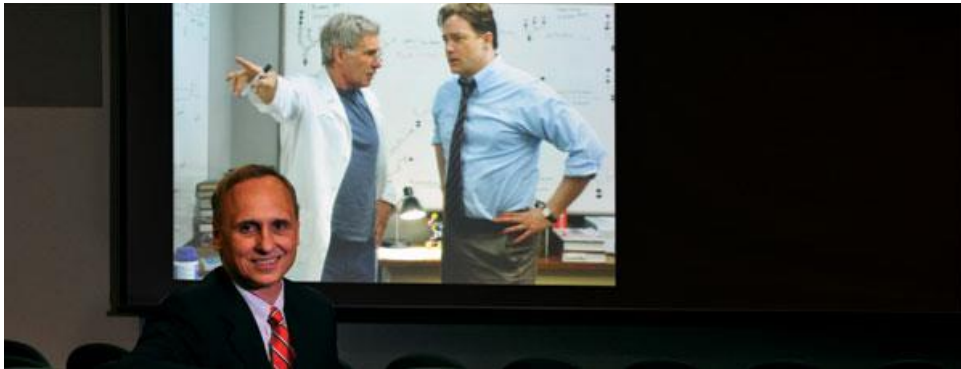
- La casa farmaceutica Biomarin, che ha acquistato dalla Repligen i diritti della classe di composti appartenenti alla famiglia degli HDACi (Inibitori delle istone deacetilasi) specifici per il trattamento della AF, ha individuato un suo HDACi che presenta maggiore penetrabilità nel sistema nervoso rispetto al suo progenitore RG2833 (testato in fase I sui pazienti AF in Italia, Torino) e che non presenta la tossicità generata dall'RG2833. Pertanto presto La Biomarin porterà alla clinica questo composto potenzialmente in grado di correggere il difetto genetico alla base della AF.
- Il gruppo di ricerca dell'Università della Florida (PI, B. Byrne e M. Corti) ha quasi terminato tutti gli studi preclinici del suo programma di terapia genica che mira a correggere il difetto genetico in tutti i sistemi coinvolti nella AF. Il team ha già effettuato una pre IND (Investigation New Drug) alla FDA americana per programmare il primo studio clinico di fase I/II nel 2018. Tutto il programma preclinico è stato esclusivamente supportato da GoFAR con un primo finanziamento di 750.000\$.
- Il gruppo di ricerca della Dr. H. Puccio (Strasburgo) sta portando avanti un progetto di terapia genica inizialmente rivolto a trattare i problemi cardiaci presenti con diverso grado di severità in una percentuale elevata dei pazienti AF e recentemente esteso ad intervenire sul sistema nervoso.
- La casa farmaceutica Agilis sta avanzando un progetto di terapia genica che utilizza un vettore di sua proprietà per trattare la AF. Anche in questo caso si è già svolta la pre IND alla FDA americana.

Questi ultimi sono approcci terapeutici orientati a correggere il cattivo funzionamento del gene alla base della AF.



Filomena D'Agostino-Discorso di apertura della IARC

*Siamo particolarmente orgogliosi dei risultati fin qui ottenuti illustrati nella bella e chiara presentazione dai Drs. Byrne e Corti. Inoltre, consideriamo un valore aggiunto la disponibilità in loco del gruppo accademico di ricerca della Florida di tutte le facilities necessarie a condurre studi clinici pilota sui pazienti AF e l'attuale autonomia dalle case farmaceutiche che, avendo diversi programmi da avanzare, seguono un ordine prestabilito basato sulla logica del profit; in questo ultimo caso difficilmente sarebbe possibile portare all'interno della casa farmaceutica il contributo dei pazienti allo scopo di incentivare e incoraggiare una eventuale accelerazione. Siamo felici di sostenere Byrne e Corti, sconosciuti ai più nel recente passato, anche per la loro vicinanza ai pazienti, per l'umanità e la determinazione che li contraddistingue che ha visto Byrne condurre con successo uno studio pilota sulla Pompe disease, tanto da ispirare il film **Misure straordinarie** dove **Harrison Ford** interpreta il Dr. Byrne.*



Dr. Barry Byrne- Direttore del Powell Center for Rare Disease Research
Università della Florida, Gainesville

Successivamente Byrne e Corti hanno eseguito un trial sperimentale di terapia genica sempre per la Pompe disease. Incrociamo le dita e che questo sia un percorso vincente nel vicino futuro!

Filomena D'Agostino