

AIP ONLUS FINANZIA GLI STUDI SULLA ATASSIA TELEANGECTASIA

Nel 2014 AIP ONLUS (Associazione Immunodeficienze Primitive) ha pubblicato un bando per la ricerca scientifica sulle IDP; a seguito delle valutazioni sui progetti presentati, è stato proclamato vincitore e destinatario del premio di 25.000 € messo in palio lo “Studio multicentrico italiano per la determinazione della dose minima efficace di betametasona per via orale sulla sintomatologia neurologica in pazienti affetti da Atassia Telangiectasia (AT) e valutazione dei possibili meccanismi d’azione del betametasona in vivo”. Responsabile del progetto è il professor Claudio Pignata, Direttore UOC di Immunologia Pediatrica, Dipartimento di Scienze mediche Translazionali di Napoli.

Questo finanziamento fa seguito al precedente contributo elargito a sostegno del progetto dal titolo “Studio del meccanismo di azione dei glucocorticoidi nella Atassia Telangiectasia”, condotto dalla professoressa Luciana Chessa, genetista del Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare dell’Università degli Studi di Roma “La Sapienza”.

L’AT (Quaderno AIP n. 10: Atassia Telangiectasia e sindromi correlate - http://wp.aip-it.org/wp-content/uploads/2013/03/n10_lr.pdf) è un raro disordine genetico autosomico recessivo, dovuto a mutazioni del gene ataxia telangiectasia mutated (ATM) e caratterizzato da progressiva neurodegenerazione cerebellare, immunodeficienza, telangiectasie oculocutanee e predisposizione al cancro. Il decorso clinico della patologia è molto severo e la sopravvivenza media dei pazienti variabile dai 19 ai 25 anni di vita. Attualmente non esiste un trattamento efficace per l’AT, ma solo terapie di supporto per i sintomi neurologici, come programmi di riabilitazione neuromotoria, del linguaggio e della deglutizione.

Recenti trials clinici hanno mostrato un miglioramento della sintomatologia neurologica in seguito ad un breve ciclo di trattamento con betametasona per os.

Tuttavia l’utilizzo a lungo termine di corticosteroidi, in particolar modo in età pediatrica, è associato alla comparsa di diversi effetti collaterali.

Il nuovo studio del Prof. Pignata, che ha avuto inizio il 1° settembre 2014 e che vede coinvolti i centri di Napoli, Brescia e Roma, ha l’obiettivo di individuare il dosaggio minimo efficace di betametasona per via orale nei pazienti affetti da AT.

Questo, oltre a migliorare il profilo di sicurezza del farmaco riducendone gli effetti collaterali, potrebbe rappresentare il background scientifico per futuri studi mirati all’utilizzo a lungo termine di steroidi al fine di rallentare o prevenire la comparsa di sintomi neurologici in soggetti con tale sindrome neurodegenerativa privi di altre possibilità terapeutiche. Inoltre l’identificazione dei target molecolari costituirebbe presupposto per l’identificazione di nuove molecole ad azione farmacologica utili per il trattamento di tale forma di rara immunodeficienza congenita.