sandei

DAL LABORATORIO ALLA CLINICA

Telethon accelera la ricerca sulla «diagnosi molecolare»

In questi anni sono nate diverse iniziative per affrontare il tema delle malattie rare. Reti che vedono la collaborazione di organizzazioni che esistono per rispondere al bisogno dei pazienti.

Dal 1990 la Fondazione Telethon lavora per mantenere la rotta della ricerca selezionata sulla base del merito, senza mai perdere lo sguardo sul paziente e realizzando terapie efficaci e ricerche che avanzano verso la cura.

Eppure sarebbe riduttivo pensare alla ricerca solo in termini di terapie risolutive.

Un patrimonio di conoscenza costruito nel tempo ci fornisce oggi diverse possibilità di avere un impatto sulla vita delle persone: dalle nuove frontiere della diagnostica alla relazione tra ricerca e qualità della vita.

In base alla nostra esperienza, che evolve con la scienza, riteniamo che sia doveroso cogliere ogni opportunità di procedere con efficacia dalla ricerca in laboratorio alla vita delle persone.

La Fondazione Telethon investe attualmente circa la metà dei suoi fondi in progetti di ricerca pre-clinica e clinica. La prima terapia portata con successo fino alla conclusione del trial sui pazienti - la terapia genica per l'immunodeficienza congenita Ada-Scid, realizzata all'istituto San Raffaele-Telethon di Milano - è ora prossima alla registrazione grazie a un'alleanza con un partner industriale stretta nel 2010. La possibilità di fornire questa opzione terapeutica a tutti i bambini Ada-Scid nel mondo sarà il primo esempio di pieno compimento della strategia attuata dalla Fondazione negli ultimi anni: coinvolgere tutti gli attori necessari per far sì che i risultati della ricerca accademica possano diventare terapie accessibili ai pazienti e mettere in sicurezza le sperimentazioni cliniche senza sacrificare la ricerca di base da cui possano emergere nuove prospettive di sviluppo.

Figli della stessa visione sono i promettenti risultati degli studi clinici su altre due gravi malattie pediatriche: leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich. Lo stesso approccio rivoluzionario applicato a queste terapie, i vettori lentivirali derivanti dal virus Hiv, è ora vicino all'applicazione per malattie quali la beta-talassemia e l'emofilia.

Le ricerche svolte presso gli istituti Telethon di Milano e di Pozzuoli sono inserite in una pipeline di sviluppo che ha all'attivo venti strategie di cura.

Oltre a sviluppare la ricerca intra-murale, la Fondazione mette a disposizione le proprie competenze nel campo del trasferimento tecnologico e dei percorsi regolatori per supportare l'avanzamento verso la cura dei progetti di ricerca esterna finanziati presso numerose istituzioni di ricerca in Italia.

Un esempio interessante in tal senso è quello dell'ambito neuromuscolare in cui la Fondazione ha sostenuto e promosso la crescita di una rete di clinici in grado di assicurare i migliori standard di cura ai pazienti e creare le condizioni più favorevoli alla sperimentazione clinica. Ciò sta rendendo possibile l'attivazione di trial terapeutici innovativi da parte di compagnie farmaceutiche che lavorano a stretto contatto con questa rete di clinici.

Stiamo lavorando anche per massimizzare l'impatto della ricerca sulla diagnostica. Ottenere una diagnosi molecolare attendibile può avere un impatto su diversi aspetti, sanitari e sociali, di gestione della malattia nonché di inserimento in una comunità di famiglie alle prese con le stesse problematiche: è la stessa differenza tra procedere a tentoni nel buio e poter guardare in faccia il proprio nemico. Si stima che il 20-30% delle persone affette da malattie genetiche rare sia in attesa di una diagnosi; riteniamo che vi siano oggi i presupposti per affrontare in maniera strutturata la loro istanza.

Il progetto pilota a cui stiamo lavorando, confrontandolo anche con analoghe esperienze recentemente avviate in Inghilterra e in Nord America, ha l'obiettivo di colmare il gap tra gli strumenti tecnologici della genetica molecolare e il fronte dei clinici.

Il programma per i senza diagnosi metterà in rete centri clinici competenti in ambito diagnostico per questo tipo di patologie e l'istituto Telethon di Genetica e Medicina di Pozzuoli (Tigem) che detiene le competenze e la piattaforma tecnologica più avanzata per affrontare il tema dell'analisi molecolare molto fine.

I pazienti senza diagnosi potranno avere accesso al programma tramite il medico curante o il clinico di riferimento. All'interno del programma, sarà eseguita un'accurata analisi dei dati clinici a disposizione per selezionare quei pazienti per i quali un'analisi molecolare approfondita potrebbe portare a indicazioni diagnostiche.

L'impostazione generale del programma, presentata dai centri interessati, è già stata approvata da un pannello di esperti internazionali. I ricercatori e i medici coinvolti stanno ora sviluppando il progetto completo, che sarà esaminato dai revisori alla fine di giugno. Auspichiamo che, a fronte dell'approvazione espressa dagli esperti, il programma possa partire entro l'estate 2015.

Francesca Pasinelli
direttore generale Fondazione Telethon

© RIPRODUZIONE RISERVATA

A diffusione interna - Vietata la riproduzione