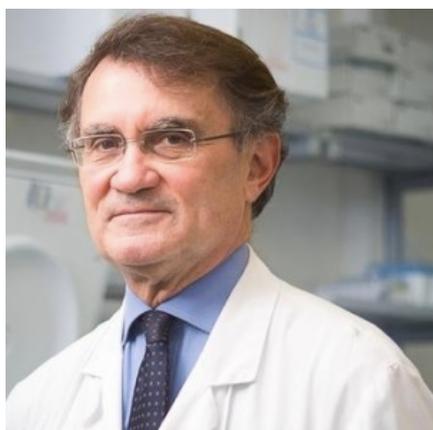


*Oggi ipotizzare una terapia personalizzata per correggere specificamente la genetica dei pazienti affetti da alcune varianti SLA è possibile: la terapia genica per pazienti con mutazione dei geni SOD1 e C9orf72 sta infatti diventando realtà*



Milano, 25 marzo 2019 - La diagnosi della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è progredita negli ultimi decenni mediante linee guida che si sono arricchite anche di documenti di consenso per il disegno dei trial clinici e relativa implementazione. Le riunioni sono avvenute in Virginia (Stati Uniti) ad Airlie House nel 1994 e 1998.

Dopo un lungo periodo silente, per diretta interazione del prof. Vincenzo Silani dell'Istituto Auxologico Italiano, Centro "Dino Ferrari" e dell'Università degli Studi di Milano e del prof. Hiroshi Mitsumoto della Columbia University di New York, nel 2016 è stata organizzata una nuova riunione ad Airlie House che ha raccolto 140 specialisti di SLA nel mondo e che oggi produce, dopo una estenuante analisi di 112 capitoli inerenti le linee guida, un documento destinato a segnare un nuovo traguardo della comunità neurologica per gli anni a venire.



Prof. Vincenzo Silani

“Il lavoro pubblicato su *Neurology* - afferma il prof. Vincenzo Silani che risulta tra gli autori - segna un importante passo in avanti perché conclude l’analisi di 112 linee guida e ne approfondisce 15, che sono state considerate di particolare impatto per il disegno dei trial clinici nella SLA. Il momento storico è favorevole alla terapia della SLA perché, anche grazie alla scoperta di oltre 30 geni patogenetici della malattia a cui abbiamo attivamente partecipato, è oggi possibile ipotizzare una terapia personalizzata a correggere specificamente la genetica dei pazienti affetti: la terapia genica per pazienti con mutazione dei geni SOD1 e C9orf72 sta infatti diventando realtà”.

“Inoltre, nuove molecole utili alla terapia sono continuamente suggerite dalle scoperte biologiche relative alla malattia - spiega il prof. Silani - che risulta anche tra le più studiate nell’ambito delle malattie neurodegenerative. In questa prospettiva, la revisione di alcuni presupposti utili ad impostare i futuri trial terapeutici era largamente attesa dopo il 1998. Ad esempio: quale è il ruolo della ricerca pre-clinica nel suggerire la validità terapeutica di una molecola e l’impiego nell’uomo? Quali sono i modelli biologici che dobbiamo considerare per raggiungere l’evidenza di efficacia terapeutica, prima di trattare il paziente? Altrettanto critica è la domanda se tutti i pazienti debbano essere trattati indistintamente con le nuove molecole o se debbano essere, al contrario, pre-selezionati in base a biomarcatori indicativi di potenziale efficacia. Ovviamente sono critiche le misure di outcome clinico e la scelta dei biomarcatori di malattia, modificabili dopo il trattamento”.

“Le diverse fasi dei trial clinici - continua il prof. Silani - devono essere accuratamente valutate e il concetto dell’analisi di efficacia di una molecola nel mondo reale risulta sempre più di rilievo per giudicare l’efficacia di un intervento terapeutico, indipendentemente dal risultato del trial clinico controllato”.

Queste problematiche come tante altre sono state accuratamente discusse e poi formulate, analizzate e rianalizzate a definire un documento storico destinato ad avere impatto nella corretta conduzione dei trial clinici relativi alla SLA nei prossimi anni.

L’impegno del prof. Vincenzo Silani e del suo team nel raggiungere l’obiettivo di una efficace terapia della SLA è testimoniato anche dal rigore con cui ha partecipato a tutti i momenti decisionali e strategici mondiali per la corretta impostazione metodologica. La partecipazione alla riunione di Airlie House 2016 testimonia ulteriormente l’alto impegno della scienza italiana con un contributo sostanziale alla definizione del futuro: anche il prof. Adriano Chiò dell’Università di Torino risulta nella rosa degli autori a definire la qualità di un lavoro che è di équipe nel Paese.