Pisa, 11 febbraio 2019 - Uno studio multicentrico sull'efficacia clinica del trattamento a lungo termine con il farmaco steroideo Deflazacort per i pazienti affetti da distrofia muscolare congenita causata da difetti del gene LMNA, e sulla ricerca di biomarcatori affidabili, si è classificato primo nel bando nazionale per i progetti di ricerca indipendente, in tutto 12, che verranno finanziati sui fondi 2017 dell'Aifa-Agenzia italiana del farmaco per un valore complessivo di 7.670.976,50 di euro.

Lo studio, presentato dal professor Gabriele Siciliano, neurologo responsabile del Programma sulle malattie neuromuscolari e in servizio nell'Unità operativa di Neurologia dell'Aou pisana, si è posizionato in testa alla graduatoria finale, stilata dalla Commissione Aifa, su un totale di 368 protocolli valutati.

Prof. Gabriele Siciliano

Si tratta di uno studio, di cui Pisa è capofila, finalizzato a verificare, in pazienti colpiti da questa rara patologia causata da un deficit genetico della lamina, importante proteina dello scheletro nucleare nelle fibre muscolari, gli effetti sulla traduzione proteica nelle cellule muscolari di questo trattamento cortisonico.

Approfondire la notevole variabilità clinica di questo tipo di miopatia, che va da forme puramente muscolari a gravi forme cardiomiopatiche che possono rendere necessario il trapianto cardiaco, sarà l'altro obiettivo dello studio, che si propone di individuare biomarcatori di malattia necessari per proseguire la sperimentazione con ulteriori opzioni terapeutiche.

Il professor Siciliano sarà quindi a capo del gruppo di lavoro composto, oltreché dalla Neurologia dell'Azienda ospedaliero-universitaria pisana, dall'Istituto Neurologico Besta di Milano, dall'Istituto Gaslini di Genova, dall'Istituto di Genetica molecolare del Cnr di Bologna, dall'Azienda ospedaliera universitaria di Padova, dall'Istituto delle Scienze neurologiche dell'Ospedale Bellaria di Bologna, dall'Ospedale e IRCCS Bambin Gesù di Roma. Nello staff pisano le neurologhe Giulia Ricci e Costanza Simoncini. Il finanziamento ottenuto coprirà la durata dello studio di 24 mesi.

"Nella graduatoria finale della Commissione Aifa - come si rileva nella nota ufficiale - l'area tematica delle 'malattie rare' è stata la più rappresentata, con ben 7 studi. I progetti ammessi al finanziamento hanno ottenuto un punteggio pari o inferiore a 9, valore soglia che corrisponde all'eccellenza stabilito dal Cda dell'Aifa e l'iter di valutazione è stato condotto mediante un sistema di revisione indipendente internazionale articolato in due fasi. Nella prima fase, due revisori indipendenti hanno valutato gli studi assegnando un punteggio in base a criteri quali la rilevanza scientifica, il livello di innovatività, la metodologia, il disegno di studio, la produzione scientifica dello sperimentatore principale e l'adeguatezza dei centri sperimentali. La seconda fase di valutazione è stata svolta da una Study Session di 16 esperti nazionali con competenze specifiche nelle aree tematiche individuate dal bando, nominati dall'Aifa e chiamati a valutare il potenziale impatto dei progetti sul Servizio sanitario nazionale e la congruità dei budget richiesti. La Study Session ha poi assegnato i punteggi che hanno portato alla costituzione della graduatoria finale".