



Milano, 23 febbraio 2021 - La prima biobanca in Europa di campioni biologici di pazienti con sindrome di Angelman e dei loro genitori per supportare la ricerca medico-scientifica presente e futura in merito a questa malattia rara.

È quanto nascerà grazie al lavoro congiunto di FAST-Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics Italia, della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico “Carlo Besta” - che con il dott. Stefano D’Arrigo della Unità operativa Neurologia dello Sviluppo-Centro Fondazione Mariani per le Disabilità Complesse avrà la direzione scientifica - e con il supporto del Dipartimento di Scienze della Salute-Genetica Medica dell’Università degli Studi di Milano, del Center for Neural Science della New York University e di BioRep, società del gruppo Sapio.

La sindrome di Angelman è una malattia genetica rara del neurosviluppo che colpisce una persona su 15.000, circa 500.000 persone in tutto il mondo e che si manifesta nella prima infanzia. A oggi non sono disponibili trattamenti per la cura, ma il monitoraggio e il trattamento dei pazienti prevedono interventi multidisciplinari per la gestione delle varie difficoltà che insorgono con la malattia (di alimentazione, costipazione, reflusso gastroesofageo, la scoliosi, l’epilessia e l’insonnia) attraverso trattamenti

farmacologici e terapia fisica riabilitativa e logopedica.

“Questo progetto è in linea con le più attuali indicazioni relative agli studi applicati alla ricerca di nuovi trattamenti e marcatori biologici associati alle malattie rare - spiega Stefano D’Arrigo, coordinatore del progetto per l’Istituto Neurologico Besta - Con questo studio, il primo applicato a questa patologia, vogliamo implementare la ricerca in questo settore. Per poter individuare il trattamento delle malattie rare è infatti essenziale innanzitutto avere a disposizione materiale biologico dei pazienti: la centralizzazione dei campioni in una biobanca ha proprio questa finalità. Con questo studio, che coinvolge Centri internazionali, prevediamo di raccogliere campioni biologici di un centinaio di famiglie italiane”.

“Fast da oltre 10 anni investe i propri fondi nella ricerca per la Sindrome di Angelman e costituisce il maggiore finanziatore non Governativo della ricerca per questa patologia con oltre 20 milioni di dollari investiti e con l’obiettivo di addivenire a trattamenti efficaci per i pazienti affetti da questa Sindrome» spiega Benedetta Sirtori del consiglio direttivo di FAST - Fast Italia nata come branch italiana della Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics americana, contribuisce alla ricerca 'globale' con questo progetto, portando in Italia l’attenzione su una patologia rara ma oggetto di elevato interesse scientifico per la quale ad oggi sono in corso diversi trial clinici e con l’obiettivo di fornire un ulteriore e valido strumento al servizio dei ricercatori”.

Il progetto, oltre alla raccolta dei campioni biologici attraverso prelievi di sangue e di saliva, prevede di partire già con un primo studio, l’analisi di espressione di RNA e proteine nel sangue di un gruppo di pazienti per la verifica dei dati ottenuti in studi precedenti su modello animale.

I CENTRI COINVOLTI NEL PROGETTO

- Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico “Carlo Besta” – Unità Operativa Complessa di Neurologia dello Sviluppo-Centro Fondazione Mariani per le Disabilità Complesse, Dipartimento Neuroscienze Pediatriche: Dottor Stefano D’Arrigo (Principal Investigator), Dottoressa Claudia Ciaccio (collaboratore), Dottoressa Chiara Pantaleoni (direttore dell’Unità Operativa Complessa);
- FAST Italia – The Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics: Dottoressa Benedetta Sirtori;
- New York University – Center for Neural Science: Professoressa Cristina M. Alberini;
- Università degli Studi di Milano – Genetica Medica, Dipartimento di Scienze della Salute: Professoressa Monica Rosa Miozzo, Dottoressa Ornella Rondinone, Dottoressa Laura Fontana, Professoressa Silvia M. Sirchia;
- BioRep società del gruppo Sapio: Dottoressa Monica Girardi.

