



Ottobre 2023 Comunicato Stampa

L'Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi (A-NCL) finanzia il progetto della ricercatrice dr.ssa Maria Marchese sulla NCL8, vincitrice del bando "Speed Seed Grant 2023" di Fondazione Telethon

Attraverso questa iniziativa Fondazione Telethon offre alle Associazioni di pazienti con malattie genetiche rare un aiuto a investire in modo mirato i propri fondi, lanciando il bando, creando commissioni internazionali di esperti scelti per valutare la qualità scientifica e il potenziale impatto sui pazienti dei progetti raccolti e presentando alle Associazioni quelli ritenuti meritevoli di finanziamento.

L'Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi (A-NCL) ha scelto - tra i progetti selezionati - lo studio della dottoressa Maria Marchese dell'IRCCS Fondazione Stella Maris di Pisa, finanziando la ricerca per una somma di 50 mila euro per la durata di un anno.

Lo studio della dott.ssa Marchese si concentrerà sulla Ceroidolipofuscinosi Neuronale di tipo 8 (CLN8), l'obiettivo è quello di utilizzare un nuovo modello preclinico di malattia per studiare meglio i meccanismi molecolari della patologia stessa e cercare di individuare sia potenziali biomarcatori sia possibili approcci terapeutici.

Maria Marchese intende analizzare il riutilizzo (in gergo, riposizionamento) di farmaci antidiabetici, oggi già utilizzati in altre patologie neurodegenerative, allo scopo di prevenire e/o ridurre la neurodegenerazione e il declino cognitivo nelle CLN. Lo studio utilizzerà un nuovo modello di pesce zebra di una di queste malattie, la CLN8, come potente strumento per studiare i meccanismi alla base della patologia e per superare la mancanza di approcci terapeutici efficaci in CLN8 e in altre forme di CLN. Questo pesce è un modello di studio di facile gestione, ottimo per valutare l'efficacia di farmaci potenzialmente in grado di fermare o ritardare la neurodegenerazione e già approvati dagli enti competenti per l'uso pediatrico. Inoltre, permette di fare delle valutazioni solide prima di passare a sistemi modello più complessi, passaggio obbligato per lo sviluppo di ogni terapia efficace. Parallelamente, utilizzando lo stesso modello di studio, i ricercatori identificheranno potenziali biomarcatori lipidici di malattia in diversi stadi di sviluppo, che permetteranno anche di favorire la scoperta di nuovi bersagli farmacologici coinvolti nel metabolismo lipidico. L'obiettivo generale è quello di offrire nuove opportunità terapeutiche per promuovere una migliore qualità della vita nei pazienti con Ceroidolipofuscinosi.

A-NCL Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi Onlus

Sede Legale: Via Oberdan, 3 – 76015 Trinitapoli (BT)

C.F. 90079730728

info@a-ncl.it – www.a-ncl.it

LE CEROIDOLIPOFUSCINOSI NEURONALI

Le Ceroidolipofuscinosi, anche conosciute come malattia di Batten o con la sigla NCL, sono un gruppo di malattie genetiche ultra rare – incidenza 1/100.000 - con interessamento del Sistema Nervoso Centrale, ad esordio prevalentemente in età prescolare, meno frequentemente in adolescenza e più raramente in età adulta. In base all'età d'esordio sono suddivise in forme Infantili, Tardo-Infantili, Giovanili, Adulte. Sono malattie progressive, con perdita graduale della vista, del linguaggio, delle funzioni motorie e cognitive, ed importanti disturbi del sonno. Nel tempo i pazienti vanno incontro a perdita delle principali abilità, compresa la capacità ad alimentarsi, per la difficoltà a masticare ed a deglutire. Sin dall'esordio clinico è presente epilessia resistente ai farmaci, con diverse tipologie di crisi, tra cui importanti sono le mioclonie. In alcuni bambini gravi disturbi comportamentali possono essere già presenti all'inizio della malattia. In base alle caratteristiche cliniche sono state riconosciute 14 forme di CLN, ed in 13 di esse sono stati identificati gli specifici geni-malattia.

Non esistono terapie risolutive per le Ceroidolipofuscinosi Neuronal, ma solo cure palliative. Il grosso limite è rappresentato dalla scarsa conoscenza patogenetica e di molti dei geni coinvolti. Attualmente è disponibile un solo trattamento specifico per una forma di CLN (la CLN2) che si basa sull'inoculo nel sistema ventricolare degli emisferi cerebrali della proteina mancante in questa malattia. La terapia è disponibile dal 2019: i risultati di 4 anni di studi clinici suggeriscono un rallentamento dell'evoluzione della malattia, ma non ci sono prove di guarigione.

A-NCL

L'Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi A-NCL nasce nel 2010 con lo scopo di dare sostegno alle famiglie colpite dalla malattia nel far fronte ai disagi derivanti dalla patologia. È costituita da un gruppo di genitori, assistiti da un Comitato Scientifico composto da medici e ricercatori attivi nello studio di questa malattia. Sostiene l'unico Database Nazionale delle NCL che raccoglie i dati clinici e diagnostici dei pazienti, caratterizzati da storia naturale della malattia, al fine di poter aumentare la consapevolezza tra i medici che hanno in carico i pazienti e migliorare la qualità dell'assistenza. Ottenere tutte le informazioni disponibili sulla diagnosi e l'evoluzione di ogni singolo caso è fondamentale per l'osservazione e lo studio delle Ceroidolipofuscinosi. Organizza il Congresso Nazionale sulle Ceroidolipofuscinosi, con la presenza di esponenti del mondo medico e scientifico e delle Istituzioni, e si adopera a raccogliere fondi destinati alla Ricerca per poter finalmente trovare una cura per questa devastante malattia rara.

A-NCL Onlus | Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi Sede Legale: Via Oberdan, 3 – 76015 Trinitapoli (BT)

info@ncl.it segreteria@a-ncl.it

www.a-ncl.it

A-NCL Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi Onlus

Sede Legale: Via Oberdan, 3 – 76015 Trinitapoli (BT)

C.F. 90079730728

info@a-ncl.it – www.a-ncl.it



A-NCL Associazione Nazionale Ceroidolipofuscinosi Onlus
Sede Legale: Via Oberdan, 3 – 76015 Trinitapoli (BT)
C.F. 90079730728
info@a-ncl.it – www.a-ncl.it