

Bologna 18 Maggio 2019

INCONTRO CON DOTT. MINASSIAN E PROF. MICHELUCCI

Di seguito il resoconto dell'incontro su detto, attraverso le risposte ai quesiti posti dai genitori e familiari di ragazzi affetti da malattia di Lafora.

Si è svolto all'hotel NH BOLOGNA DE LA GARE di Bologna, in occasione di un simposio sulle epilessie, un incontro a margine con il dott. Berge Minassian e il prof. Michelucci, erano presenti inoltre il dott. Striano quale organizzatore e il dott. Orsini.

Molti i familiari presenti anche attraverso le loro domande, trasmesse ad A.I.L.A., riguardanti lo stato della sperimentazione, i tempi, i costi etc... a cui i medici presenti hanno risposto puntualmente.

1 - CALCOLO DEI 2 ANNI PER LA SPERIMENTAZIONE SUI RAGAZZI, DA QUALE DATA COMINCIA?

- Lo studio della storia naturale della malattia è già iniziata in Spagna in Ottobre, aprirà allo studio nelle prossime settimane il centro di Dallas e per ultimo il centro di Los Angeles, in Italia dopo le approvazioni dei vari enti è già iniziata ed entro Settembre saranno chiamati tutti ragazzi a Bologna per prendere parte a questo studio. La frequenza delle visite per costoro sarà una prima visita all'inizio dello studio, la seconda dopo sei mesi e una terza dopo diciotto mesi, il costo delle trasferte sarà completamente rimborsato, si presume a mezzo carta elettronica precaricata. La degenza in ospedale dei ragazzi sarà di un paio di giorni.

- I tempi dei due anni sono ineludibili e servono a raccogliere più dati possibili sull'andamento della malattia in questo lasso di tempo; questo tempo non è fisso in quanto potrebbe allungarsi qualora ci voglia più tempo per la raccolta dei dati, ma anche ridursi se i dati raccolti saranno in quantità e qualità importanti, tali dati saranno presentati alla FDA e alla EMA per avere così le autorizzazioni per iniziare la sperimentazione del farmaco.

- Il tempo così lungo trascorso dall'annuncio dello scorso anno all'inizio effettivo dello studio della storia naturale della malattia non è dipeso dal dott. Minassian e dal suo laboratorio, ma dalle case farmaceutiche interessate che hanno dovuto stringere accordi con i centri di cura dei vari paesi in cui si svolgerà la sperimentazione e lo studio della storia della malattia. Ha aggiunto e sottolineato il suo rammarico e la sua frustrazione per questa perdita di tempo.

2 - TEMPI E SCADENZE PER LA SOMMINISTRAZIONE DEL FARMACO E L'USO DELLO STESSO IN FORMA 'COMPASSIONEVOL'

- I tempi riferiti sono sempre di due anni, non è possibile iniziare prima che gli enti di controllo FDA ed EMA diano il benestare sulla base dei dati raccolti durante lo studio naturale della malattia. Per quanto riguarda l'uso compassionevole del farmaco prima che questo sia autorizzato dagli enti di controllo non è possibile per diverse ragioni tra le quali: vista la gravità della malattia che colpisce i ragazzi chi decide chi ha diritto o no di ricevere questo tipo di cura compassionevole? Se tutti avranno accesso a questo uso non si potrà verificare l'efficacia del farmaco. Se durante la somministrazione, senza sperimentazione, avviene un qualunque evento negativo riconducibile al farmaco si arresterebbe immediatamente lo studio e la conseguente sperimentazione causando un danno a tutti nell'allungamento indefinito dei tempi e dell'iter della sperimentazione che potrebbe anche portare all'uscita delle case farmaceutiche dal programma. L'uso del farmaco in modalità compassionevole sarà possibile per tutti i pazienti non inseriti nella

sperimentazione due o tre mesi dopo l'inizio della stessa sui ragazzi designati, questo allo scopo di avere i primi risultati di sicurezza del farmaco che consentano la sua distribuzione.

3 - AGGIORNAMENTO SUI MARCATORI

- Per quanto riguarda la ricerca dei marcatori, in particolare attraverso il liquor, è stata ribadita l'importanza di questa ricerca in quanto identificando un marcatore strettamente legato alla malattia di Lafora questo contribuirebbe ad accorciare i tempi della storia naturale della malattia, in pratica a fungere da scorciatoia.

- 4 ALTRI FILONI DI RICERCA

- In merito il dott. Minassian riferisce sul suo nuovo filone di ricerca inerente alla modifica tramite tecniche di sostituzione dei geni interessati dalla malattia utilizzando la tecnica CRISPR CAS 9. Ci sono diverse difficoltà che vanno affrontate e prima di tutte il numero delle cellule che potrebbero essere trattate che non supera al momento il 20% delle cellule cerebrali.

- Alla domanda specifica sulla ricerca inerente a topi trattati con farmaco TAMOXISIFENE che nell'ultimo intervento a Madrid lo scorso anno il prof. GUINOVART ha presentato Minassian non si è pronunciato perchè non conosce tale ricerca.

- 5 PROSSIMI SVILUPPI SULLA SOMMINISTRAZIONE DEL FARMACO

- Il dott. Minassian ha ribadito che attualmente per la somministrazione del farmaco studiato dal suo laboratorio è prevista la somministrazione tramite una iniezione spinale e la cura prevede per il momento una iniezione ogni 3 mesi. Questa cura potrà portare anche ad una ridefinizione dei farmaci attualmente presi dai ragazzi.

E' stato precisato dal dottore stesso che lui si occupa della ricerca che prevede questo tipo di somministrazione mentre si stanno ricercando altre forme di somministrazione del farmaco.

- 6 PREVISIONE IMPEGNO ECONOMICO DA PARTE DI A.I.L.A.

- Il dott. Minassian ha ringraziato l'associazione per il sostegno economico ricevuto e ribadita la necessità di un continuo sostegno per le ricerche residuali ancora in corso al SIKKID Hospital di Toronto e le nuove ricerche in atto nel laboratorio di Dallas.

- 7 FINANZIAMENTI NHI-USA

- In merito a questa domanda non è stata data una risposta precisa, è stato evidenziato invece il costo che le case farmaceutiche sosterranno per la storia naturale della malattia stimato in 3 milioni di dollari che comprendono trasferimenti, analisi, esami, ricoveri e quant'altro necessario per lo studio.

- 8 QUANDO E DOVE SARA' IL PROSSIMO WORKSHOP SULLA MALATTIA DI LAFORA

- Il prossimo workshop sulla malattia di Lafora sarà Madrid nel mese di settembre/ottobre come lo scorso anno.

- NOTA DEL DOTTOR MINASSIAN

-Il dott.Minassian ci tiene a precisare che il farmaco su cui lui ha lavorato è un farmaco che arresta la malattia di Lafora nei topi e non ancora nell'uomo. Per far si che questo avvenga è stato necessario, da parte della casa farmaceutica e suoi laboratori, 'umanizzare' questi topi con tecniche di genetica e provare su questi il farmaco che al momento, notizia di alcuni giorni fa, sta dando ottimi risultati.

*Il presidente di A.I.L.A.
Vincenzo Aversano*

A.I.L.A.
ASSOCIAZIONE ITALIANA LAFORA ODV
Via F.lli Sardi, 19
14041 Agliano Terme (Asti)
ITALIA