



Caso Matteo Materazzi, task force Italia-Usa studia già Sla associata al gene Tardbp

Descrizione

(Adnkronos) La storia di Matteo Materazzi e della moglie Maura ha portato davanti a milioni di persone una delle frontiere più avanzate della ricerca sulla sclerosi laterale amiotrofica (Sla) e posto una questione che riguarda l'intera comunità: questa possibilità può esistere anche per me? A questa domanda rispondono insieme l'associazione delle persone con Sla (Aisla), la fondazione italiana dedicata alla ricerca sulla Sla (Arisla) e i neurologi italiani del Gruppo di studio malattie del motoneurone della Società italiana di neurologia (Sin) nel corso di una diretta streaming "La Promessa", il 18 novembre dalle 19 alle 21.

La risposta scientifica è complessa ma parte da un fatto semplice e decisivo: quella ricerca già anche italiana. Da un anno, infatti, una task force scientifica Italia-Usa studia le forme rare di Sla associate a varianti del gene Tardbp. Il percorso sperimentale raccontato nasce dal lavoro sviluppato negli Stati Uniti: che può portare quella conoscenza oltre il singolo caso si sta costruendo insieme. L'Italia mette in campo neurologi, genetisti, laboratori, centri clinici, dati e persone: tutto che serve perché questa frontiera possa diventare conoscenza condivisa e una possibilità da valutare anche per chi vive la malattia nel nostro Paese. Al centro un'idea semplice da comprendere e complessa da realizzare: partire dal profilo genetico e molecolare di una persona per costruire una possibile risposta terapeutica.

Nel percorso raccontato, il trattamento è un oligonucleotide antisenso (Aso): una breve sequenza sintetica progettata per intervenire su uno specifico messaggio genetico, come quello del gene Tardbp che contiene le istruzioni per produrre la proteina Tdp-43. È la frontiera che la ricerca definisce n-of-1. La lettera n indica il numero delle persone coinvolte e, in questo caso, quel numero è uno: una persona, il suo profilo genetico e molecolare, un possibile trattamento sperimentale costruito intorno a un bersaglio preciso. È così che la scienza prova a raggiungere condizioni talmente rare da non consentire gli studi clinici tradizionali. Si parte da una persona, ma che si apprende non finisce con lei. Diventa conoscenza, metodo, capacità di riconoscere altre persone che potrebbero presentare caratteristiche molecolari compatibili. Lo stesso Aso chiarisce la nota potrebbe infatti risultare adatto anche ad altri, ma non basta condividere la diagnosi, il gene coinvolto o persino la medesima variante genetica. Occorre studiare in profondità il Dna, individuare il preciso bersaglio

molecolare e verificarne la compatibilità con le condizioni cliniche e i requisiti di sicurezza.

Nel caso raccontato, la tecnica del long-read sequencing ha permesso di individuare una compatibilità con uno degli Aso sperimentali disponibili. Il possibile rallentamento riferito nel singolo caso "un'osservazione importante, ma non costituisce una prova di efficacia. Saranno necessari ulteriori dati e un'attenta valutazione clinica per comprendere se il trattamento possa influenzare la progressione della malattia. La notizia, dunque, non "soltanto che questa possibilità "stata aperta negli Stati Uniti. La notizia "che gli stessi ricercatori statunitensi stanno già lavorando con una rete italiana di neurologi, genetisti e laboratori, per costruire le condizioni scientifiche e organizzative necessarie a nuove opportunità terapeutiche sperimentali.

Aisla e Fondazione Arisla "dettaglia la nota "lavorano con Neil Shneider della Columbia University e con la Silence Als Initiative. Il programma "coordinato clinicamente da Mario Sabatelli e Christian Lunetta. Alla costruzione della collaborazione e al raccordo scientifico tra Italia e Stati Uniti hanno collaborato Piera Pasinelli della Thomas Jefferson University e Sabrina Paganoni del Massachusetts General Hospital e Harvard Medical School. La rete riunisce gli Istituti clinici scientifici Maugeri Irccs, il Centro clinico Nemo Roma-Fondazione Policlinico Gemelli Irccs, "Istituto Auxologico Italiano Irccs, il Cresla dell'Aou Città della Salute e della Scienza di Torino, il Centro clinico Nemo Trento, "università Federico II di Napoli, "Asl Lecce, "azienda ospedaliero-universitaria di Cagliari e il Cnr-Nanotec di Lecce.

Nel febbraio 2026, con il Gruppo di studio malattie del motoneurone della Sin, coordinato da Cristina Moglia, "stata avviata una ricognizione nazionale delle persone con Sla associata a varianti di Tardbp e dei portatori non affetti. Hanno risposto 26 centri italiani. Casistiche rarissime, fino a quel momento distribuite tra luoghi diversi, hanno cominciato a diventare patrimonio di una comunità clinica e scientifica nazionale. Fondazione Arisla ha destinato al progetto 700mila euro per sostenere Italian Tardbp Trial Readiness, lo studio osservazionale multicentrico nato per identificare e caratterizzare le persone, approfondirne i profili genetici e molecolari e preparare la rete alle future possibilità terapeutiche. In parallelo, Aisla ha avviato e prosegue un confronto con il ministero della Salute e con Aifa-Agenzia italiana del farmaco per definire i percorsi necessari allo sviluppo e all'eventuale accesso a terapie individualizzate: qualità della produzione, autorizzazioni, somministrazione, monitoraggio e criteri trasparenti di valutazione. "un percorso complesso, nel quale ogni candidato richiede un investimento specifico. Per produrre gli Aso e portarli fino alla valutazione sperimentale serviranno risorse ingenti e dedicate.

"Essere pronti significa questo: la rete esiste, la ricognizione nazionale "iniziata, la collaborazione con gli Stati Uniti "attiva e il percorso regolatorio "già al centro del confronto con le istituzioni. Se emergerà una possibilità scientificamente fondata, dovremo essere capaci di riconoscerla, valutarla e accompagnarla. Nessuno deve restare solo davanti a un referto genetico o nella ricerca di una risposta"•, dichiarano Aisla, Fondazione Arisla e il Gds Montoneuroni Sin.

Per una persona con Sla il percorso comincia dal neurologo e dal centro clinico di riferimento. La consulenza genetica e, quando appropriato, il test genetico permettono di conoscere il proprio profilo e verificare se esistano studi o programmi di ricerca pertinenti. Il 18 novembre a Roma, durante "La Promessa", "intera task force Italia-Usa presenterà pubblicamente il programma. In diretta dal Palazzo dell'Informazione di Adnkronos sarà possibile ascoltare le voci dei neurologi, dei genetisti e dei ricercatori italiani e statunitensi coinvolti. Le persone con Sla e le loro famiglie potranno rivolgere

direttamente le proprie domande. Il 19 e 20 novembre a Milano, durante il X Convegno scientifico Arisla, il confronto proseguirà con la presentazione del protocollo di "Italian Tardbp Trial Readiness", del ruolo dei centri, dei criteri scientifici e delle modalità di partecipazione alla ricerca quando ricorrano le necessarie condizioni genetiche e cliniche. Un percorso n-of-1 comincia da una persona. Il compito della ricerca è fare in modo che ciò che si impara da quell'uno diventi conoscenza per tutti e che ogni nuova possibilità trovi una comunità pronta a riconoscerla. L'Italia quella comunità l'ha già costruita. Il 18 novembre comincerà a raccontarla pubblicamente.

??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 27, 2026

Autore

redazione

default watermark