

Neurologo Shneider: â??Sla Ã¨ trattabile, nuove terapie personalizzate in sviluppoâ?•

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? â??La sclerosi laterale amiotrofica Ã¨ una malattia trattabile. Se individuiamo il giusto meccanismo su cui intervenire, utilizziamo il farmaco giusto e lo somministriamo al momento giusto, possiamo effettivamente modificare il decorso della malattia. Non siamo disarmati nella lotta contro la Slaâ?•. CosÃ¬ Neil Shneider, Claire Tow Professor of Motor Neuron Disorders at Columbia University, and Director of the Eleanor and Lou Gehrig Als Center at the Columbia University (New York), tra i massimi esperti mondiali, spiega lâ??evoluzione sulle terapie personalizzate per la Sla, in una intervista trasmessa nel coroso di â??La promessa 2026â??, la maratona live organizzata per sostenere la ricerca sulla malattia.

â??La sclerosi laterale amiotrofica Ã¨ ancora una malattia devastante e mortale â?? continua Shneider â?? Per la maggior parte dei pazienti a cui viene diagnosticata la Sla, le opzioni terapeutiche disponibili sono davvero molto limitate. In circa il 10-15% dei casi Ã¨ presente una mutazione genetica che causa, o si ritiene possa causare, la Sla. Anche se si tratta di una piccola parte dei pazienti, il campo della ricerca si Ã¨ concentrato molto su questi casi, perchÃ© la genetica ci offre la possibilitÃ di creare modelli di queste malattie in grado di testare i farmaci. Non sorprende, quindi, che le prime terapie realmente efficaci che stanno emergendo nel campo della Sla siano proprio quelle dirette contro le forme genetiche della malattiaâ?•.

La prima terapia â??Ã¨ stata sviluppata per la Sla associata al gene Sod1â?• e ha portato a â??un farmaco, tofersen â?? illustra lâ??esperto â?? Il nostro lavoro sul gene Fus ha portato allo studio di fase 3 (Fusion), che valuta un farmaco a base di oligonucleotidi antisenso diretto contro il gene Fus. Abbiamo appena appreso che questo studio ha avuto un esito molto positivo e i risultati saranno presentati in occasione del Simposio internazionale ad Amsterdam, nel 2027. Abbiamo quindi oggi due esempi di forme genetiche di Sla che possono essere trattate con successo. Non si tratta di cure definitive, ma che possono fare una differenza significativa, modificando la storia naturale della malattiaâ?•.

La sfida per i ricercatori Ã¨ â??capire come trasferire ciÃ² che abbiamo imparatoâ?• dai primi due casi, â??applicandolo innanzitutto ad altre forme genetiche di Sla e, successivamente, anche alle forme non genetiche della malattia che condividono, almeno in parte, la stessa biologia di fondo â?? chiarisce Shneider â?? Con questo obiettivo, ho fondato â??Silence Alsâ??, in collaborazione con una meravigliosa organizzazione statunitense chiamata n-Lorem Foundation. Lâ??idea era quella di sviluppare farmaci simili al nostro oligonucleotide antisenso diretto contro Fus, e simili al tofersen, destinati alle persone con forme genetiche rare e ultra-rare di Sla, per cui le aziende farmaceutiche potrebbero non essere interessate a sviluppare trattamenti specifici per lâ??impossibilitÃ di condurre uno studio clinico su larga scala o per sostenere un mercato commerciale. Insieme alla n-Lorem Foundation abbiamo costruito una piattaforma che ci permette di portare questi farmaci antisenso nella pratica clinicaâ?•.

Attualmente â??abbiamo 5 oligonucleotidi antisenso (Aso) in fase di sviluppo clinico â?? afferma lâ??esperto â?? Abbiamo iniziato negli Stati Uniti, ma siamo riusciti a trattare con successo pazienti in Germania e, in particolare, in Italia, a Roma, presso il Policlinico Gemelli, sotto la supervisione del professor Sabatelli. Uno dei miei interessi fin dallâ??inizio Ã¨ stato quello di intervenire sulle varianti o mutazioni del gene Tardbp, che codifica per una proteina chiamata Tdp-43 che Ã¨ coinvolta, secondo alcune stime, in circa il 95-97% delle persone affette da Sla. Con alcune rare eccezioni, tra cui la Sla associata a Sod1 e quella associata a Fus, le due forme per le quali disponiamo giÃ di trattamenti con oligonucleotidi antisenso, la Sla Ã¨ caratterizzata da un accumulo anomalo di Tdp-43 nel cervello e nel midollo spinale â?? precisa Shneider â?? Per questo motivo, i ricercatori sono molto interessati a comprendere il ruolo di Tdp-43 per ottenere lo stesso tipo di successo clinico che abbiamo osservato nella Sla associata a Fus e a Sod1â?•.

default watermark

â??La mia strategia Ã¨ stata quella di intervenire direttamente su Tdp-43 utilizzando oligonucleotidi antisenso progettati per colpire la copia mutata del gene Tardbp â?? chiarisce il ricercatore â?? Abbiamo iniziato il programma qui negli Stati Uniti. Tuttavia, Ã¨ diventato molto evidente che, purtroppo, lâ??Italia Ã¨ la capitale mondiale delle mutazioni di Tardbp. In Italia -puntualizza â?? câ??Ã¨ un numero straordinariamente elevato di persone che presentano varianti o mutazioni del gene Tardbp. Lâ??attenzione si Ã¨ quindi rapidamente spostata verso lâ??Italiaâ?•, aprendo una collaborazione di ricerca italo-americana. â??Siamo ancora in una fase molto iniziale. Abbiamo trattato complessivamente soltanto una decina di pazienti con questi diversi Aso diretti contro Tardbp. Abbiamo proceduto con cautela, per evitare di aggravare la malattia le condizioni dei pazienti. Il trattamento sembra essere sicuro. Stiamo andando avanti, aumentando le dosi ed estendendo la portata del programma. Spero che entro un anno avremo dati significativi che ci permetteranno di capire la sicurezzaâ?• ed evidenziare â??i primi segnali di miglioramentoâ?• per portare avanti questo approccio â??in modo piÃ¹ deciso e su scala piÃ¹ ampiaâ?•.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Novembre 18, 2026
Autore
redazione

default watermark