

## GRUPPI

# Miopatie da collagene Il secondo raduno



UN GRUPPO NATO DI RECENTE IN SENO A UILDM E GIÀ MOLTO ATTIVO. ECCO IL REPORT DEL SECONDO RADUNO TRA PAZIENTI CON MIOPATIE DA COLLAGENE VI E IL MONDO MEDICO-SCIENTIFICO

---

**Martina Chrisam**

Dottoranda al laboratorio di biologia cellulare, Università di Padova

Il primo novembre 2015 si è svolto a Bologna il secondo incontro tra i pazienti con miopatie da collagene VI e i ricercatori e medici che studiano queste patologie. È stata una giornata ricca di informazioni e interdisciplinare, nella quale gli aggiornamenti sui progressi della ricerca scientifica sono stati affiancati da preziose informazioni sul senso di costituire un'associazione di pazienti in seno a UILDM.

Nel suo intervento di apertura il neurologo Luciano Merlini ha ricordato che la ricerca, per quanto condotta con rigore e dedizione, spesso giunge a risultati importanti passando attraverso iniziali errori o interpretazioni inesatte. È questo il caso della ciclosporina A, utilizzata inizialmente come immunosoppressore nella distrofia muscolare di Duchenne, oggi nelle collagenopatie serve a impedire che i mitocondri inviino segnali di allarme alla cellula, che si tradurrebbero nell'avvio del programma di autodistruzione controllata denominato "apoptosi".



Paolo Bernardi, docente e ricercatore in biomedicina all'Università di Padova, dopo un'esaustiva spiegazione sul funzionamento della ciclosporina A, ha aggiornato l'audience sullo stato dei suoi studi relativi alle molecole NIM811 e Debio025. Si tratta di due molecole che mancano di attività immunosoppressiva, considerata pericolosa perché aumenterebbe il rischio di infezioni in pazienti con miopatia di Bethlem o distrofia congenita di Ullrich in trattamento per lunghi periodi di tempo. Entrambe le molecole agiscono più efficacemente della ciclosporina stessa sui mitocondri per impedire l'avvio dell'apoptosi nei muscoli dei pazienti, come già osservato in modelli di topo e pesce zebra con miopatia di Bethlem e distrofia di Ullrich. Recentemente, l'azienda farmaceutica Debiopharm ha comunicato che Debio025 verrà resa disponibile per un prossimo trial per il trattamento di patologie muscolari.

L'intervento del biologo Paolo Bonaldo ha fornito un quadro ancora più completo della ricerca sulle malattie da alterazione del collagene VI, con particolare riferimento agli aspetti relativi alla modulazione dell'autofagia a scopo terapeutico. Bonaldo ha infatti presentato dei dati relativi al miglioramento di alcuni parametri indicativi della funzionalità del muscolo nei partecipanti a un trial che aveva lo scopo di attivare l'autofagia mediante una modulazione dietetica e, assieme alla sua collaboratrice Martina Chrisam, ha discusso le modalità migliori per introdurre una molecola naturalmente contenuta nel cibo, la spermidina, o il resveratrolo, un antiossidante contenuto nel vino rosso, nella potenziale terapia della miopatia di Bethlem e della distrofia di Ullrich. Patrizia Sabatelli, collaboratrice di Merlini, ha descritto il suo lavoro finalizzato a comprendere il ruolo del collagene VI nei tendini, strutture che permettono di ancorare i muscoli alle ossa.

L'anestesista e terapista del dolore Mariada Perrone infine ha presentato una relazione sull'insufficienza respiratoria, illustrando un caso in cui un'aumentata assunzione di lipidi ha permesso di ottenere un recupero della funzionalità respiratoria fortemente compromessa in un paziente con miopatia di Ullrich.

La giornata è stata ulteriormente arricchita dall'intervento di Anna Ambrosini, responsabile dell'Area Programmi di ricerca della Direzione scientifica di Telethon.

Ambrosini ha ricordato l'impegno di Telethon nel promuovere la ricerca scientifica sulle distrofie muscolari, illustrato le modalità di finanziamento da parte del bando Telethon-UILDM e condotto una panoramica sugli studi in corso nei laboratori finanziati da Telethon per lo sviluppo di nuovi approcci terapeutici in animali o cellule. È seguita più in dettaglio la descrizione dei risultati dell'investimento di Telethon nella ricerca sulle patologie neuromuscolari e il sostegno a una rete di centri clinici che collaborano a studi collaborativi che sempre più hanno visibilità internazionale. Questi studi hanno permesso di ampliare le conoscenze sulla storia naturale di molte distrofie muscolari, di disseminare linee guida sulla gestione e la presa in carico globale dei pazienti e di offrire la possibilità di costruire e sostenere i registri di malattia specifici, garantendo la privacy dei pazienti e la tutela dei dati sensibili, ma al tempo stesso offrendo un fondamentale strumento di lavoro ai ricercatori clinici. È stata anche sottolineata, con la prospettiva di avviare nuovi trial clinici, l'importanza della completezza dei registri, così da velocizzare l'individuazione dei pazienti più idonei a partecipare. Per quanto riguarda le persone con miopatia di Bethlem e distrofia di Ullrich, il registro di riferimento è quello delle distrofie muscolari congenite (CMD). Maggiori informazioni si trovano sul sito [Registronmd.it](http://Registronmd.it), alla pagina del registro CMD.

Anche riguardo al tema dei registri, Anna Ambrosini ha illustrato il ruolo importante che UILDM ha avuto nel creare l'Associazione del Registro, la figura legale rappresentante dei dati dei pazienti, e ha portato il suo punto di vista rispetto a quanto sia importante fare massa critica all'interno di UILDM per sostenere l'unione e l'efficacia di intenti.

In conclusione, oltre alla possibilità di condividere interessanti contributi scientifici, la giornata sulle collagenopatie è stata anche un'occasione per conoscersi e condividere esperienze, favorendo così la coesione di un gruppo che, anche se nato da pochi mesi, sta crescendo e diventando sempre più forte e unito.