

## **Napoli: Ricerca, l'Aisa, il Prof. Filla e la "Federico II" insieme il 6 gennaio per la ricerca sull'atassia**

L'AISA sezione Campania ha organizzato per il giorno di Domenica 6 gennaio 2013 per le ore 9:00 un'assemblea soci generale annuale che si terrà presso l'aula Magna della Clinica Neurologica (Edificio 17) dell'Università degli Studi di Napoli "Federico II", a Napoli in Via Sergio Pansini 5.

La 31<sup>a</sup> Assemblea è anche sede del Convegno Medico sulla base di nuovi sviluppi terapeutici per l'atassia, che l'AISA, in collaborazione con il Professore Alessandro Filla (direttore del Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università Federico II), la sua equipe e con il patrocinio straordinario del Centro di Produzioni di Napoli e della struttura Ospedaliera Universitaria Federico II, la Croce Rosa Italiana, Comitato Regionale Campania, la Security Grizzly Napoli, la protezione civile le Aquile di Napoli e la Victor India di Aversa, mette in atto per dare aggiornamenti sullo studio e la ricerca. L'altro scopo dell'assemblea 0è l'estrazione della "lotteria PRO-AISA". Non mancheranno aggiornamenti su nuovi progetti e su nuove attività dell'associazione.

Il tema del convegno medico, organizzato dalla sezione Campania della Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche guidata e diretta Operativamente da Paolo Zengara, tratterà le sintesi di aggiornamenti del progresso di Ricerca Scientifica della problematica di questa malattia genetica, che in Italia conta oltre 5.000 casi e comporta la progressiva perdita della coordinazione muscolare, rendendo difficoltosi i movimenti volontari. Durante il convegno saranno illustrate le relazioni e aggiornamenti del progresso di Ricerca Scientifica sulle atassie e gli sviluppi delle sperimentazioni con EPO (eritropoietina). che l'AISA ha contribuito al finanziamento per un importo di 40.000 euro e quello con LITIO per atassia spinocerebellare di tipo SCA, alias "LAMU" e in corso a Napoli. Sarà dedicato, inoltre, uno spazio all'approfondimento della fisioterapia nell'atassia ampliando il discorso anche sui progetti europei in merito alle Atassie; Modera il Professor Alessandro Filla. (brochure con programma allegato), a relazionare e spiegare tali aggiornamenti con il lavoro portato avanti con tanto di progresso, una parte dell'equipe dei ricercatori che sarà presente: il Dottor Francesco Saccà, la Dottoressa Giorgia Pane, la Dottoressa Chiara Puorro, la dottoressa Antonella Antenora, e per la fisioterapia, la Dottoressa Maria Grazia Nolano del centro di Telese Terme (BN) "Salvatore Maugeri".

Saranno inoltre presenti gli artisti ospiti testimonial al contributo dato: l'artista attore comico, poeta, scrittore Angelo Di Gennaro, la cantante classica Ilva Primavera, il giovane cantante vincitore della palma d'argento 2012 Raffaele De Bellis, la cantante neomelodica reduce dal cantagiro Maria Rosaria Cenni, i due tenori Walter Dubois e Giuseppe Gambi, il cantautore rock Massimo Curzio autore della musica del testo scritto da Paolo Zengara, "la Voglia nel Cuore" l'inno dell'evento AISA la partita del cuore, denominata "La Sfida con il Cuore", il duo comico Roberto Gallo e Susy Sergio (Bombolone e Bambulella), la cantante Anna De Gregorio, il cantante napoletano neomelodico Peppino Di Bernardo, l'attore Vincenzo Della Corte, la presentatrice Erika Sito presente alla Sfida con il Cuore 2012 e la Giornata Mondiale 2012, il

Manager Enzo Massimiliano Acri,

Presenti inclusi nel programma: il presentatore di grandi eventi AISA Alfredo Mariani, il grande donatore per la lotta contro l'atassia di dipinti e serigrafie di notevole valore il Conte, Cavaliere, Maestro dell'arte e dei presepi Giuseppe Cascella, l'Ambasciatrice per la poesia nel mondo, Poetessa Tina Piccolo, il regista collaboratore AISA Antonio Centomani, il Presidente del Comitato regionale p'er le malattiem rare in Campania (COREMAR), Orfeo Mazzella, il Presidente Onorario AISA Nazionale, Carlo Rossetti e i responsabili della sezione Campania; a tutti i citati sarà rilasciato attestato di merito per il contributo dato nela lotta contro l'Atassia nel 2012.

### **Estratto della sperimentazione:**

L'Atassia di Friedreich (FRDA) è una malattia ereditaria caratterizzata da progressiva disabilità neurologica e cardiopatia. Pur essendo una malattia rara (2 pazienti ogni 100.000 abitanti), è la più frequente forma di atassia ereditaria. Attualmente non esiste alcuna terapia in grado di arrestare, o anche solo rallentare la progressione della malattia.

Il difetto genetico della malattia causa la diminuzione di una proteina chiamata fratassina, la cui funzione rimane tuttora ignota.

Negli ultimi anni sono state condotte diverse sperimentazioni che hanno dimostrato la possibilità di aumentare i livelli di fratassina dopo somministrazione di eritropoietina umana ricombinante (EPO). L'EPO è un ormone sintetizzato dal rene che regola i livelli di emoglobina nel sangue. Si tratta dello stesso ormone tristemente noto per l'utilizzo illecito nel doping di diversi sport, come il ciclismo o l'atletica.

Nel nostro centro abbiamo condotto nel 2009 una sperimentazione con EPO a breve emivita (Epoetina alfa - Eprex®) su 10 pazienti affetti da FRDA. La sperimentazione prevedeva la somministrazione di due dosi singole a dosaggio molto elevato a distanza di 3 mesi, iniettate per via sottocutanea. I livelli di fratassina sono aumentati del 35%, dopo la prima somministrazione, e del 54% dopo la seconda somministrazione. Questi risultati sono stati ottenuti in assenza di effetti collaterali pericolosi.

Ulteriori sperimentazioni sono state condotte in Austria, ma con schemi terapeutici differenti. Pur mostrando analoghi risultati, durante queste sperimentazioni è stato necessario l'utilizzo di tecniche alternative per ridurre la produzione eccessiva di globuli rossi. Quindi, l'utilizzo del nostro schema terapeutico ci ha permesso di aumentare la fratassina, che rappresenta il più importante difetto dell'Atassia di Friedreich, con un livello di sicurezza apprezzabile, tale da non causare problemi per la salute dei pazienti.

Basandoci su queste premesse abbiamo disegnato una nuova sperimentazione con EPO, dal titolo: "Studio in doppio-cieco, randomizzato, controllato con placebo, per testare efficacia, sicurezza e tollerabilità dell'Epoetina alfa su parametri funzionali di Atassia di Friedreich (FriEMax)". La sperimentazione ha come obiettivo quello di dimostrare in modo definitivo, e su un numero importante di pazienti, l'efficacia dell'EPO nell'aumentare i livelli di fratassina e soprattutto quello di verificare se tale aumento possa essere di beneficio sui sintomi causati dalla malattia.

Lo studio si terrà in più centri italiani (Napoli, Roma, Bari) e avrà una durata di 48 settimane su un totale di 56 pazienti affetti da FRDA. L'EPO verrà somministrata a dosaggio elevato ogni 12 settimane per via sottocutanea. Tutte le fasi della sperimentazione si svolgeranno in Day Hospital e non richiederanno inutili e pesanti ricoveri.

Obiettivo principale sarà il consumo massimo di ossigeno al test di funzionalità cardiopolmonare, che rappresenta un utile indice dell'effetto sistemico dell'EPO. Questo consisterà in una prova da sforzo su ergometro della durata di 8-10 minuti. Obiettivi secondari saranno rappresentati dall'effetto dell'EPO sul sistema nervoso, misurato con la scala clinica per le atassie, l'effetto sul cuore, misurato con l'ecocardiografia, dalla qualità di vita e sicurezza e tollerabilità dell'EPO. Verranno effettuate numerose misurazione cliniche e laboratoristiche per stabilirne l'efficacia e la sicurezza. I risultati di tale studio saranno di grande valore per pianificare successive sperimentazioni cliniche su larga scala.

L'inizio della sperimentazione è previsto per il 7 Gennaio 2013. Il centro coordinatore di tutta la sperimentazione sarà quello di Napoli, Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Federico II (Prof. Alessandro Filla e Dr. Francesco Saccà – [francesco.sacca@unina.it](mailto:francesco.sacca@unina.it)). Lo studio ha ottenuto finanziamenti da parte dell'associazione americana per l'atassia di Friedreich (CureFA) e dell'Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche (AISA – referente Paolo Zengara). [referente](#)

[@atassia.org](mailto:@atassia.org)

/it/net tel 0815038964 fax 0813628873

Siti AISA: sezione Campania [www.atassia.org](http://www.atassia.org) – Nazionale [www.atassia.it](http://www.atassia.it)