



Rassegna stampa

Dal 16 al 22 Febbraio 2019

Indice

STAMPA CARTACEA...pag. 1



TESTATE WEB ...pag. 7



Stampa cartacea

22 Febbraio 2019 – Il Gazzettino

IL GAZZETTINO

Lendinara

I bambini vendono dolcetti in piazza

(I.Bel.) I bimbi del catechismo offriranno dolci per sostenere la ricerca su due malattie rare che insorgono in età infantile. Succederà domani dalle 8,30 alle 12,30 in piazza Risorgimento, dove i bambini che frequentano il catechismo della quinta classe elementare di Santa Sofia allestiranno un banchetto per proporre torte e dolcetti. L'obiettivo, infatti, è raccogliere offerte da devolvere a sostegno della ricerca scientifica sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker e sulla sindrome di Rohhad, tramite Parent Project onlus e Gaslini onlus.



Testate web

20 Febbraio 2019 – osservatoriomalattierare.it

<https://www.osservatoriomalattierare.it/distrofia-muscolare-di-duchenne/14476-distrofia-di-duchenne-e-becker-grande-successo-per-la-xvii-con...>



Distrofia di Duchenne e Becker, grande successo per la XVII Conferenza Internazionale

Distrofia di Duchenne: terapie, sperimentazioni e qualità della vita Distrofia di Duchenne e Becker, grande successo per la XVII Conferenza Internazionale Dettagli Autore: Enrico Orzes , 20 Febbraio 2019 Circa 600 i partecipanti, giunti da 27 Paesi diversi: medici, ricercatori e pazienti si sono riuniti a Roma per l'importante evento di aggiornamento su queste due patologie ereditarie Roma - Si è svolta dal 15 al 17 febbraio 2019, nelle sale da congresso dell'Ergife Palace Hotel di Roma, la XVII Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, promossa da Parent Project Onlus, l'associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi affetti da queste rare patologie genetiche. Da anni, la Conferenza riunisce i più importanti esperti sul campo offrendo ai pazienti e ai loro famigliari preziosi momenti di incontro, scambio e condivisione su questioni scientifiche e su varie tematiche relative alla quotidianità e alla sfera sociale. Durante i tre giorni della Conferenza sono state presentate e discusse le maggiori novità sul fronte scientifico, con un succedersi di sessioni tenute da ricercatori di alto profilo. L'equilibrio tra gli aspetti tecnici e quelli attinenti al sociale, due realtà così importanti per i malati, e la possibilità di interazione all'interno di una dimensione dal taglio ora più marcatamente scientifico, ora più legata all'assistenza ai pazienti e alle loro esigenze di tutti i giorni, rappresentano la cifra distintiva di Parent Project Onlus, che da più di vent'anni ha fatto dell'informazione e del servizio ai malati gli obiettivi cardine del suo lavoro. I lavori della Conferenza hanno preso il via venerdì 15 febbraio con alcune sessioni espressamente dedicate ai pazienti e alle loro famiglie, concentrate su tematiche di notevole peso nella vita quotidiana: dalla fisioterapia respiratoria agli aspetti nutrizionali, fino al problema delle barriere architettoniche, per poi proseguire con l'integrazione scolastica, il ruolo dei fratelli di bambini o ragazzi affetti dalla patologia, la pianificazione delle gravidanze per le donne portatrici, gli aspetti legati all'affettività e alla sessualità, le leggi e i diritti dei malati e dei loro famigliari. Inoltre, in serata è stato proiettato il documentario 'AutoNoiMia: dietro le quinte', nel quale l'esperienza di chi, ogni giorno, si trova a dover fare i conti con la malattia è stata descritta in maniera vivida e convincente. La quotidiana lotta per il mantenimento della propria autonomia è stato un tema caldo anche della discussione seguita alla proiezione. Per molti si tratta ancora di un miraggio lontano, ma tanti di coloro che sono intervenuti hanno condiviso i progressi ottenuti, spiegando come questo sogno, con la dovuta pianificazione, abbia la possibilità di concretizzarsi. Sabato 16 febbraio, Francesca Ceradini ha aperto la sessione dedicata alle nuove strategie terapeutiche, passando poi la parola ai rappresentanti di aziende come Pfizer, SolidBiosciences e Sarepta Therapeutics, da anni impegnate nella ricerca contro la distrofia di Duchenne e Becker. Si è parlato del ruolo trainante giocato dalla terapia genica e del peso esercitato dai protocolli di editing genomico che, grazie a tecniche avanzate come CRISPR-Cas9, costituiscono una concreta speranza per lo sviluppo di terapie efficaci e risolutive. Il prof. Giulio Cossu ha spostato l'attenzione sulla terapia cellulare, un altro fronte di ricerca promettente. Dall'integrazione di queste filosofie di ricerca possono giungere risultati tangibili che permetteranno alla terapia di compiere poderosi passi avanti, perché 'Cambiare il mondo è un gioco di squadra', come recita lo slogan che ha accompagnato la Conferenza. Sempre nella giornata di sabato è stato ritagliato un momento molto speciale dedicato alle esperienze di bambini, ragazzi e genitori, con la presentazione in anteprima del film-documentario 'New lives: stories linked by Duchenne and Becker muscular



dystrophy', realizzato da **Parent Project** Onlus che, attraverso le testimonianze dei genitori di 7 diversi Paesi, vuole raccontare come una diagnosi come quella della distrofia muscolare di Duchenne e Becker possa cambiare la vita delle persone, evidenziando, allo stesso tempo, il modo in cui i protagonisti riescono a generare un impatto positivo su altre persone, attraverso l'impegno nelle associazioni e nella comunità di pazienti. Domenica 17 settembre, nella giornata conclusiva dell'evento, si è parlato molto intensamente della strategia terapeutica dell'exon skipping, strategia che Sarepta, con il farmaco eteplirsen, sfrutta per il trattamento della Duchenne. Inoltre, si è fatto il punto sugli studi dedicati al vamorolone, un nuovo analogo dei glucocorticoidi che contribuisce a eliminare gli effetti collaterali legati all'assunzione del cortisone, mantenendone o migliorandone l'efficacia. Nel pomeriggio, infine, si è svolta una interessantissima tavola rotonda dedicata agli aspetti regolatorie che governano l'accesso ai farmaci sperimentali. 'Ogni anno, ad ogni nuova Conferenza, ascoltiamo sempre piccole, grandi novità per i nostri figli', spiega Luca Genovese, presidente di **Parent Project** Onlus. 'È davvero un mondo in continua evoluzione. La Conferenza è un momento nel quale tutta la comunità Duchenne e Becker, riunita e unita, riesce davvero a cambiare il corso delle cose per i nostri ragazzi'.



20 Febbraio 2019 – Periodico Italiano Daily

<https://www.periodicodaily.com/affettivita-e-sessualita-maximiliano-ulivieri-alla-conferenza-internazionale-di-parent-project-onlus/>

Periodico Italiano Daily

"Affettività e sessualità", Maximiliano Ulivieri alla Conferenza Internazionale di **Parent Project** Onlus



Share Tweet Questo articolo è stato letto: 205 Tra il 15 e il 17 febbraio si è svolta la XVI Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker (DMD/BDM). L'evento si è svolto a Roma, presso L'Ergife Palace Hotel. Questa conferenza, organizzata da **Parent Project** Onlus, associazione di pazienti e genitori di bambini e ragazzi che convivono con questa patologia genetica, si è articolata sullo slogan Crescere, insieme: la forza della comunità Duchenne e Becker. Numerosi gli spazi di approfondimento legati alle diverse fasce di età dei pazienti e mirate alla costruzione dell'autonomia. Tra questi momenti di riflessione e condivisione è stato possibile apprezzare l'intervento di Maximiliano Ulivieri nella sessione parallela Affettività e sessualità. Maximiliano Ulivieri, presidente del Comitato Lovegiver, conferma nuovamente il proprio essere in prima linea per la battaglia del diritto alla dignità personale di chi è affetto da disabilità. Il progetto Lovegiver ha l'obiettivo di veicolare un messaggio fondamentale per cambiare la percezione sociale della disabilità: la persona viene prima della disabilità. Essere disabile sconfina dalla descrizione di una determinata condizione e diviene etichetta limitante. Preoccuparsi della costruzione dell'autonomia implica il rendersi conto che in questo processo rientra la sfera affettiva e sessuale e parlarne è importante. Nel momento in cui si è in grado di comprendere pienamente il messaggio che il progetto Lovegiver porta avanti si ha la possibilità di guardare alla disabilità con consapevolezza e vero rispetto. Nessuna vergogna o imbarazzo nell'intraprendere i discorsi che ci rendono meravigliosamente umani e uguali. Il desiderio di contatto, di amore ed esplorazione sono naturali, innati e semplici. Sono le sovrastrutture culturali a complicarne l'idea. Nella sessione parallela della Conferenza Maximiliano Ulivieri ha avuto la possibilità di sdoganare timori e pregiudizi anche nei genitori di chi è affetto da questa patologia. Nessuna vergogna ma chiedere e confrontarsi, sempre. Questo è fondamentale. Al di là di una sedia a rotella, oltre le ricerche scientifiche e la determinanza della genetica c'è l'individuo che pensa e sente, vive e sogna ed è inaccettabile negare a una persona la possibilità di vivere pienamente per inconsistenti moralismi. Altri articoli che potrebbero interessarti:

20 Febbraio 2019 – sanitainformazione.it

<https://www.sanitainformazione.it/salute/distrofia-muscolare-di-duchenne-e-becker-crispr-cas9-e-la-stella-della-xvii-conferenza-internazionale...>

sanitainformazione.it

Distrofia muscolare di Duchenne e Becker. CRISPR/Cas9 è la "stella" della XVII Conferenza Internazionale



Salute 20 febbraio 2019 Distrofia muscolare di Duchenne e Becker. CRISPR/Cas9 è la "stella" della XVII Conferenza Internazionale Il fondatore di **Parent Project** onlus: «L'obiettivo del prossimo anno è dedicare nuove sperimentazioni anche a giovani e adolescenti: chi è già in carrozzina ha più urgenza di trovare una soluzione, rispetto a coloro che hanno appena ricevuto la diagnosi». di Isabella Faggiano Si chiama CRISPR/Cas9 ed è una sorta di forbice molecolare in grado di eliminare o sostituire sequenze di DNA, che possono essere così riprogrammate o modificate. «Una nuova tecnica di editing che permette di affrontare la distrofia muscolare di Duchenne in maniera molto più mirata», ha spiegato, ai microfoni di Sanità Informazione, Filippo Buccella, fondatore di **Parent Project** onlus, l'associazione di pazienti e genitori che convivono con questa patologia genetica rara. CRISPR/Cas9 è la "stella" della XVII Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, appuntamento annuale organizzato da **Parent Project** onlus. È una nuova tecnica presentata alle famiglie che lottano quotidianamente con questa rara patologia genetica che ad oggi, non conosce cura: «Mentre con le precedenti esperienze di terapia genica si faceva un lavoro approssimativo - ha sottolineato Buccella - con il CRISPR/Cas9 si riesce a puntare sulla singola mutazione in modo molto più accurato». Quella di Duchenne è la più grave delle distrofie muscolari, colpisce un neonato ogni 5 mila maschi, si manifesta in età pediatrica e causa una progressiva degenerazione dei muscoli. La distrofia di Becker è, invece, una forma meno grave e con un'incidenza nettamente minore. «Tutte le nostre attività quotidiane sono legate all'utilizzo di una o più parti della muscolatura - ha aggiunto il fondatore di **Parent Project** onlus - cosicché, quando un muscolo ha un problema e non si ricostituisce come dovrebbe, insorgono patologie degenerative che peggiorano con la crescita, fino ad avere, spesso, esiti letali legati a problemi cardiaci o respiratori». Ma il progresso scientifico pur non avendo donato una cura a questi malati ha allungato e migliorato la loro aspettativa di vita: «Sono trascorsi circa 20 anni da quando i medici hanno diagnosticato questa a patologia a mio figlio - ha raccontato Buccella -. All'epoca si prevedeva che lui potesse non superare i 15 anni. Oggi ne ha 28». Attualmente, scompensi cardiaci e problematiche respiratorie, conseguenze della distrofia di Duchenne, sono tenute sotto controllo attraverso la somministrazione di specifici farmaci. Molto c'è da fare, invece, per la deambulazione «Grazie al cortisone siamo in grado di allungare un po' i tempi - ha detto Buccella - ma poi inevitabilmente, intorno all'adolescenza questi ragazzi hanno bisogno di una carrozzina per poter camminare e muoversi». Alla Conferenza 2019 di **Parent Project** onlus hanno partecipato centinaia di pazienti, familiari, volontari, medici e ricercatori, aziende del settore farmaceutico. Un momento di confronto internazionale anche sul tema dei finanziamenti alla ricerca scientifica. «L'Italia continua ad essere un polo importante anche a



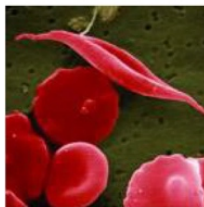
livello mondiale - ha assicurato il presidente di **Parent Project** onlus -. Ma i fondi pubblici a disposizione sono insufficienti ed anche di difficile accesso. Molto più efficace è, invece, il contributo dei privati: grazie a famiglie e associazioni, direttamente schierate in prima linea, si raccolgono fondi da destinare ai ricercatori, tagliando di molto i tempi di attesa». Alla XVII Conferenza Internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, conclusasi nei giorni scorsi a Roma, è stata dedicata una particolare attenzione anche alla vita pratica dei pazienti e delle loro famiglie. Dalla fisioterapia motoria e respiratoria, agli aspetti nutrizionali, all'integrazione scolastica, fino al ruolo dei fratelli di bambini o ragazzi affetti dalla patologia. Ancora, pianificazione delle gravidanze per le donneportatrici, affettività e sessualità, barriere architettoniche, leggi e diritti. «Lavoriamo affinché a tutte le famiglie, assieme alla diagnosi, sia offerta anche una speranza - ha detto Buccella -. Non è raro che si reagisca perdendo la voglia di pensare al futuro. Ed invece questi bambini devono andare a scuola, condurre una vita quanto più normale possibile. Se il paziente ha una reale voglia di vivere, sarà lui stesso a trasmetterla a tutti coloro che gli sono accanto». Ed anche in questa direzione di strada da fare ce n'è: «Oggi moltissime delle sperimentazioni prendono in considerazione la battaglia più facile - ha spiegato il presidente dell'Associazione -. Si tratta di bambini molto piccoli che ancora non hanno segni della malattia così forti da influenzare negativamente qualsiasi tipo di trattamento e sperimentazione. Ed invece proprio i ragazzi più grandi, coloro che sono già in carrozzina, hanno ancora più urgenza e fretta di trovare una soluzione al loro problema. Per questo - ha concluso Buccella- , ci auguriamo che già durante la Conferenza del prossimo anno potremmo raccontare di nuove sperimentazioni che includano anche giovani ed adolescenti».

22 febbraio 2019 – lescienze.it

http://www.lescienze.it/news/2019/02/22/news/distrofia_di_duchenne_crispr_affila_le_forbici-4305592/

Le Scienze

Distrofia di Duchenne: CRISPR affila le forbici



22 febbraio 2019 Distrofia di Duchenne: CRISPR affila le forbici Mail Stampa I ricercatori stanno testando la maturità della tecnica dell'editing genomico rispetto a questa malattia per essere sicuri di poterla sperimentare su esseri umani. E cercano di trarre spunti utili anche dai progressi dei trial clinici già in corso con la terapia genica classica di Anna Meldolesi/CRISPerMania Contenuti correlati « » Il debutto di CRISPR nel grembo materno Quando la terapia genica incontra CRISPR CRISPR dà un taglio alla distrofia di Duchenne Topi distrofici curati con l'editing genetico Combattere l'anemia falciforme con CRISPR-Cas9 Difficoltà per le terapie geniche con CRISPR Editing genomico per una rara immunodeficienza CRISPR ridà l'udito ai topi di Beethoven genetica medicina Era il 2013 quando i ricercatori hanno affilato per la prima volta le forbici molecolari di CRISPR contro la distrofia di Duchenne, nelle cellule in vitro. Nel 2016 la correzione genetica ha dimostrato di funzionare anche nei topi distrofici. Poi la scorsa estate sono arrivati risultati incoraggianti dal primo esperimento con i cani. A che punto siamo adesso nella battaglia contro questa gravissima miopia che affligge 300.000 ragazzi nel mondo? Cosa aspettiamo ancora, prima di provare a editare le mutazioni a carico del gene della distrofina direttamente nei pazienti? Le risposte che giungono dalla XVII Conferenza internazionale sulla distrofia muscolare di Duchenne e Becker, organizzata da Parent Project onlus a Roma dal 15 al 17 febbraio, sono almeno due. Da una parte i ricercatori stanno mettendo alla prova la maturità della tecnica dell'editing genomico rispetto a questa malattia, per essere sicuri di essere davvero pronti a sperimentarla sull'uomo. Dall'altra osservano i progressi dei trial clinici già in corso con la terapia genica classica, alla ricerca di spunti utili. "L'editing deve imparare dalla terapia genica 1.0", ha spiegato Ronald Cohn dell'Hospital for Sick Children di Toronto, commentando lo stato dell'arte durante la conferenza romana. Per progettare bene la prima sperimentazione con CRISPR domani, insomma, saranno utili i dati raccolti con le sperimentazioni classiche oggi. Il gene della distrofina è troppo ingombrante per pensare di poterne portare una copia sana intera dentro al nucleo delle cellule malate, sfruttando i soliti virus come vettori. Una possibile via di uscita consiste nel fornire una versione accorciata del gene, da cui il paziente può ricavare una distrofina rimpicciolita ma ancora funzionale. In alternativa si può fare in modo che le porzioni mutate non vengano trascritte (exon skipping o salto dell'esone), senza però sacrificare i domini più importanti della distrofina. Immagine di una sezione di tessuto muscolare affetto da distrofia muscolare. (Science Photo Library/AGF) Francesca Ceradini, direttore scientifico di Parent Project, ci ha riassunto così il quadro delle sperimentazioni pre-CRISPR avviate negli Stati Uniti e presentate alla conferenza: a oggi sono sei i pazienti trattati con buoni risultati nel trial di Pfizer, tre sono i pazienti trattati da Solid Biosciences che è partita con un dosaggio basso e prevede di alzarlo, quattro infine sono i pazienti coinvolti nella sperimentazione di Sarepta Therapeutics che è la più avanzata e sembra procedere



bene. Quest'ultima company vanta anche l'unico trattamento approvato finora, sempre negli Stati Uniti, nel campo dell'exon skipping. I problemi di questo approccio sono che può ambire ad aiutare solo una parte dei malati - quelli che presentano una particolare mutazione tra le tante possibili sul gene della distrofina - e che servono iniezioni periodiche. Per avere una strategia più risolutiva, dunque, servirà l'editing. Cohn ha raccontato che sta perseguendo tre strade con l'aiuto di CRISPR: modificare l'espressione del gene dell'osteopontina per ridurre la severità della distrofia, agire sulle mutazioni da delezione ripristinando con un taglio mirato il quadro di lettura del gene della distrofina, eliminare le porzioni in più nelle mutazioni da duplicazione così da ottenere una distrofina sana e intera. Le premesse sono positive, ma i protocolli sono ancora in fase di ottimizzazione e sarà necessario monitorare gli effetti sul lungo periodo. Un'altra buona notizia è che né il ricercatore canadese né gli altri gruppi in prima linea su questa frontiera hanno trovato mutazioni fuori bersaglio causate da CRISPR nei modelli animali. Fanno ben sperare anche i risultati pubblicati il 18 febbraio da Charles Gersbach, della Duke University, su "Nature Medicine": i benefici nei topi distrofici trattati sono ancora significativi a un anno di distanza dall'intervento di editing. Una lezione utile è arrivata anche da Giulio Cossu, che alla conferenza ha fatto il punto sulle sue ricerche alla Manchester University. L'esperto di medicina rigenerativa in passato ha ottenuto risultati brillanti nei modelli animali ma deludenti nell'uomo, come spieganel suo libro La trama della vita. Ora ha messo a fuoco gli errori e aggiustato il tiro, ed è pronto a tentare ancora. Cossu segue una strada diversa da CRISPR per battere la distrofia: il trapianto di un tipo di cellule staminali dette mesoangioblasti. Ma la morale della sua favola vale anche per l'editing: mai dare per scontato che i successi preclinici saranno replicati facilmente nei pazienti. (L'originale di questo articolo è stato pubblicato nel blog CRISPerMANIA il 21 febbraio 2019. Riproduzione autorizzata, tutti i diritti riservati.)