

Istituto Giannina Gaslini



Italiani e tutti in cura all'IRCCS Giannina Gaslini i primi quattro pazienti arruolati per la sperimentazione avanzata. Il farmaco dovrebbe prevenire l'ossificazione permettendo la rimozione delle ossificazioni esistenti senza correre il rischio di recidiva



Genova, 19 aprile 2018 - L'Istituto Giannina Gaslini di Genova è il primo centro a livello mondiale ad aver avviato la sperimentazione di una terapia contro la fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP): una malattia genetica ultrarara - in Italia si ha notizia di 34 persone affette - che colpisce una persona su due milioni.

La malattia, che ha insorgenza spontanea o in risposta a particolari stimoli (in genere traumi) trasforma muscoli e tendini in ossa: si forma in questo modo un secondo scheletro sopra al primo, portando il paziente ad essere come rinchiuso in una gabbia di ossa. Quando la malattia raggiunge il torace comporta gravi problemi respiratori, che possono portare il paziente al decesso.

“Il Gaslini è capofila a livello internazionale della sperimentazione di un farmaco, attualmente in fase di studio avanzato sui primi 4 pazienti arruolati, tutti italiani e in cura presso l'Istituto Gaslini. L'ospedale pediatrico genovese è l'unico centro italiano di riferimento per questa patologia e l'unico italiano a partecipare all'International Clinical Council on FOP, che raccoglie 19 esperti da 13 paesi del mondo” spiega Maja Di Rocco responsabile U.O.S.D. Malattie Rare del Gaslini.



Dott.ssa Maja Di Rocco

“Siamo molto orgogliosi di questo risultato, prodotto dall’impegno e dalla competenza dei nostri medici, in grado di fare ricerca clinica in rete con i principali Children Hospital di tutto il mondo, le aziende farmaceutiche e con le associazioni dei pazienti. Questo approccio dimostra come si debba e si possa alimentare sempre e comunque in tutti i piccoli pazienti e nelle loro famiglie, anche quelle colpite da malattie rare e ultrarare, la speranza di arrivare ad una cura. Infatti non tutti possono essere guariti, ma tutti devono essere curati al meglio delle conoscenze disponibili e, come in questo caso, anche oltre!” ha sottolineato il direttore generale dell’IRCCS Gaslini Paolo Petralia.

Cos’è la fibrodiplosia ossificante progressiva (FOP)

La malattia è dovuta ad una mutazione del gene di un recettore posto sulla superficie della cellula. A causa della mutazione il recettore diventa capace di legare l’activina, una proteina che abitualmente non lega: in conseguenza di questo legame si innescano una serie di eventi che comportano la formazione di osso in muscolo, tendini, legamenti.

Una condizione altamente invalidante e ad oggi incurabile: ogni qual volta si cerca di rimuovere chirurgicamente queste formazioni ossee, si scatena un’ulteriore ossificazione, ancor più aggressiva della precedente.

Lo studio internazionale

“La terapia di cui è appena partita la sperimentazione presso l’ospedale pediatrico Gaslini è un anticorpo monoclonale, che lega la proteina activina, impedendo il legame con il recettore mutato: in questo modo si evita l’innescare degli eventi che portano all’ossificazione progressiva” spiega Maja Di Rocco responsabile U.O.S.D. Malattie Rare del Gaslini.

Le fasi della sperimentazione

Questa terapia è stata sperimentata con successo in animali che portano la mutazione della FOP (studio pre clinico) e si è dimostrata la sua sicurezza in volontari sani (studio di fase 1).

“La sperimentazione di fase 2 è partita lo scorso febbraio e si concluderà tra due anni; ci aspettiamo che il farmaco possa prevenire l’ossificazione eterotopica e la fase infiammatoria che talora la precede; una volta dimostrata l’efficacia del farmaco, si potrà procedere alla rimozione delle ossificazioni esistenti

senza correre il rischio che queste recidivino, offrendo la possibilità di migliorare le capacità motorie e l'autonomia delle persone con FOP. Per lo studio di fase 2, che studia la sicurezza, ma anche l'efficacia nei soggetti affetti sono al momento attivati la Mayo Clinica a Rochester (USA) l'Istituto Giannina Gaslini, il Royal National Orthopaedic Hospital a Brockley Hill Stanmore (Gran Bretagna). L'Istituto Gaslini è stato il primo centro ad iniziare la sperimentazione di questo farmaco a livello internazionale, arruolando quattro dei suoi pazienti” spiega la dottoressa Maja di Rocco.

“L'avvio della sperimentazione di una terapia contro la fibrodisplasia ossificante progressiva FOP è un'ulteriore conferma dell'eccellenza costituita da questo ospedale. Il Gaslini infatti è uno dei due Irccs (Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico) della Liguria, l'unico in ambito pediatrico: insieme all'altissimo livello delle cure e dell'assistenza, la ricerca scientifica costituisce il cuore dell'attività del Gaslini che anche su questo fronte si conferma ancora una volta all'avanguardia in Italia e nel mondo” ha dichiarato la vicepresidente e assessore alla Sanità di Regione Liguria Sonia Viale a margine della presentazione del nuovo farmaco.