

## RELAZIONE 2<sup>A</sup> TAVOLA ROTONDA PRESSO FONDAZIONE FIRCA ISTITUTO IFOM – MILANO

8 APRILE 2016

Si è svolta presso l'Istituto IFOM di Milano la 2<sup>a</sup> tavola rotonda per medici, ricercatori e rappresentanti delle associazioni italiane per At, organizzata dall'Associazione GLI AMICI DI VALENTINA ONLUS in collaborazione con il dr. Vincenzo Costanzo, ricercatore capo per At in IFOM, dopo la 1<sup>a</sup> edizione 2014 promossa da Noi per Lorenzo di Verona.

Presenti all'incontro: Prof. Luciana Chessa (Roma), Dr.ssa Sara Biagiotti (Urbino), Dr. Michele Menotta (Urbino), Dr.ssa Cavalieri Simona (Torino), Dr.ssa Pozzi Elisa (Torino), Prof. Silvana Martino (Torino), Dr.ssa Mariacristina Pietrogrande (Milano), Prof. Claudio Pignata (Napoli).

Per le Associazioni At: Gli amici di Valentina Onlus (Torino), AIP (Brescia), Associazione Nazionale AT Davide de Marini (Fano).

L'incontro è stato allargato ad una piccola rappresentanza di genitori dei pazienti grazie alla disponibilità del centro che ci ospitava, ma limitata ad un massimo di 6/7 persone, scelte dando precedenza ai residenti nelle vicinanze di Milano.

Il meeting si è aperto con una breve visita ai laboratori del Centro, per mostrare come è organizzata la struttura e in particolare per conoscere la postazione della collaboratrice del dr. Costanzo, D.ssa Vinciguerra, che lavora da più di due anni esclusivamente sullo studio in vitro dei meccanismi di metabolomica cellulare in pazienti AT.

Successivamente il Prof. Foiani, direttore scientifico di IFOM Milano, ha aperto i lavori, presentando il gruppo IFOM, la missione del suo staff scientifico, le collaborazioni internazionali e ha dato la parola al dr. Costanzo, ricercatore capo per At in IFOM.

Il dr. Costanzo ha illustrato ai presenti lo stato di avanzamento del suo progetto di ricerca che riguarda principalmente lo studio dei meccanismi metabolici nelle cellule di pazienti At, dei comportamenti delle cellule in fase di duplicazione e dei limiti che incontra il glucosio nei processi di sintesi cellulare, in questi pazienti. Il dr. Costanzo ha efficacemente portato l'attenzione sugli incoraggianti risultati ottenuti in vitro dopo la somministrazione di un mix di farmaci già noti in medicina come integratori, per compensare alcune mancanze nei meccanismi di assorbimento cellulare, tipici dei pazienti At. Si è dimostrato molto entusiasta delle collaborazioni nazionali ed internazionali attivati per meglio conoscere ed approfondire tali processi e ha fortemente richiesto la collaborazione con i medici clinici in stretto contatto coi pazienti, per stabilire le dinamiche e le competenze necessarie per paventare un futuro approccio sperimentale di somministrazione di farmaci non tossici sui pazienti.

La presenza della Prof. Chessa, della dr.ssa Biagiotti e del Prof. Pignata, sono state utili per far conoscere lo stato dei loro studi riguardanti la somministrazione di steroidi in pazienti AT, in stretta attinenza con gli studi di IFOM.

La dr.ssa Cavalieri ha trovato ottimi spunti con il confronto diretto con la collega Vinciguerra e ne è scaturito un brillante scambio reciproco di informazioni tecniche in ambito biologico cellulare.

La profonda conoscenza sul campo applicativo clinico delle Prof. Martino e Pietrogrande hanno aiutato i genitori a comprendere alcuni approcci terapeutici condividendo inoltre aspetti pratici sull'accesso ai protocolli ospedalieri per l'attivazione di nuovi progetti e somministrazioni.

I genitori hanno successivamente appreso dal dr. Costanzo che Ifom è stato scelto come centro che ospiterà il prossimo **17° Ataxia-Telangiectasia Workshop che si terrà dal 20 al 24 Marzo 2017**, che vedrà la partecipazione del **premio Nobel per la chimica 2015 dr. Tomas Lindahl** e a cui hanno già dato adesione 27 ricercatori provenienti da tutto il mondo. Ciò è frutto di un'ottima collaborazione scientifica internazionale sulla ricerca, al crescente interesse intorno all'Ataxia Telangiectasia, ai notevoli passi avanti ottenuti negli ultimi anni, al ritrovato entusiasmo dopo i nuovi sviluppi in campo metabolico su At e, senz'altro, al diffuso interesse suscitato dallo stretto collegamento tra i meccanismi in At e quelli in altre malattie neurodegenerative come Parkinson.

Il Dr. Costanzo, ha chiesto la collaborazione delle associazioni italiane per una proficua coesione in vista dell'evento del 2017 auspicando in un maggior coinvolgimento di famiglie dei pazienti, comunità locali, enti ed Istituzioni nazionali affinché l'occasione del WAT 2017 sia uno straordinario momento catalizzatore di più fronti solidaristici.

A questo proposito, ci permettiamo di sottolineare che grazie al WAT 2017 in Italia, avremo l'opportunità di ottenere un focus eccezionale sulla malattia dei nostri figli e, approfittando di un tale importante evento nel nostro Paese, avremo la possibilità di diffondere la conoscenza e accrescere la sensibilizzazione su questa rara malattia, poco conosciuta e poco sostenuta dal punto di vista degli investimenti. Il 17° Ataxia-Telangiectasia Workshop deve accendere l'entusiasmo solidaristico, deve sollecitare la voglia di mettersi in gioco ed è la straordinaria occasione per ottenere visibilità e considerazione dalle case farmaceutiche al fine di sostenere maggiori finanziamenti ad essa dedicati.

I ricercatori di Urbino dello staff del prof. Magnani, in rappresentanza dell'Associazione Nazionale AT Davide De Marini di Fano, hanno anticipato che l'associazione è di nuovo attiva e che farà capo alla Fanoateneo su proposta del presidente Alfredo De Marini; accogliendo le indicazioni del dr. Costanzo, si faranno portavoce della necessità di fare squadra e di creare un'ottimale coesione e collaborazione per la buona riuscita del workshop 2017.

L'associazione Gli amici di Valentina Onlus ha già ottenuto dall'ufficio manifestazioni ed eventi di Ifom, la richiesta di partecipazione alla copertura delle spese per i transfer dei medici ricercatori ospiti che intervengono al meeting, sottoponendoci un preventivo provvisorio di 25.000 euro.

Contiamo nella collaborazione di tutte le famiglie affinché possiamo essere finalmente una grande squadra attiva e presente per promuovere questo grande evento sul territorio italiano e per cercare sponsor a copertura del preventivo. Vi chiediamo di rispondere a questo invito, contattandoci per avere maggiori informazioni e per dare il Vostro supporto e la Vostra adesione.

I lavori sono sfumati in confronti diretti tra i presenti, e con il dr. Costanzo ci siamo dati appuntamento tra qualche mese per procedere nell'organizzazione della biennale 2017.

Sperando di averVi fatto cosa gradita, porgiamo i più cordiali saluti e restiamo in attesa di un Vostro riscontro.

Mimma, Elena e Rossano  
Gli Amici di Valentina Onlus