



XXVII
National Meeting on
Medicinal Chemistry

BARI, Palazzo Del Prete
September 11-14, 2022

⁷N ¹⁵P ⁶C ⁹F 14

14th Young Medicinal Chemists' Symposium
Nuove Prospettive in Chimica Farmaceutica



Lunedì 12 settembre 2022 – ore 18

Aula Aldo Moro, Palazzo Del Prete, Piazza C. Battisti - Bari

Tavola Rotonda

Malattia di Lafora: dalla ricerca di farmaci ai diritti dei pazienti

Per una stretta cooperazione tra ricerca e assistenza

Intervengono:

- **Giuseppe d'Orsi**, Neurologo, UOC Neurologia IRCCS Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza San Giovanni Rotondo
- **Tullio Bressanello**, Fondatore e presidente associazione TEMPOZERO
- **Giuseppina Annichiarico**, Coordinamento Regionale Malattie Rare, CoReMaR Puglia
- **Antonella Liantonio**, Farmacologa, Università di Bari, Società Italiana di Farmacologia, Gruppo di lavoro Malattie Rare (SIF4RARE)
- **Gabriele Costantino**, Chimico Farmaceutico, Università di Parma, Divisione di Chimica Farmaceutica della S.C.I

Moderata:

- **Cosimo D. Altomare**, Chimico Farmaceutico, Università di Bari

La diagnosi di qualsiasi malattia degenerativa cambia la vita della persona malata e di chi gli sta vicino. Questo è vero per ogni malattia, ma è 'più vero' per le malattie che colpiscono bambini e adolescenti e per le malattie rare. Una malattia rara è, per definizione, una malattia che colpisce meno di 5 persone su 10.000. Tuttavia, sono centinaia e centinaia le malattie che si adattano a questa definizione, creando l'amaro paradosso per cui è relativamente facile e comune incontrare qualcuno che abbia una malattia rara.

I malati rari, le loro famiglie, spesso si sentono figli di un Dio minore. Non perché la loro sofferenza sia maggiore di quella di chiunque abbia avuto la sventura di dover vivere vicino ad una malattia degenerativa, ma perché alla loro sofferenza spesso si aggiunge la frustrazione di essere 'i primi', e di sentirsi soli.

Questa tavola rotonda intende sensibilizzare la pubblica opinione, e la comunità scientifica riunita a Bari in occasione del Congresso Nazionale della Divisione di Chimica Farmaceutica della Società Chimica Italiana, su una malattia chiamata Malattia di Lafora. È una glicogenopatia non lisosomale, degenerativa, incurabile, che colpisce adolescenti fino ad allora perfettamente sani, inducendo mioclonie, epilessia e demenza.

La malattia di Lafora è una malattia genetica, autosomica recessiva, che interessa due geni codificanti per due proteine chiamate laforina e malina, la cui funzione è ancora largamente sconosciuta. Come tutte le malattie autosomiche recessive, si clusterizza geograficamente, e l'Italia, ma soprattutto la Puglia, è uno spot di alta prevalenza di pazienti affetti. Alta prevalenza, per questa malattia, vuol dire circa 30 pazienti in vita, in questo momento, in Italia.



XXVII
National Meeting on
Medicinal Chemistry

BARI, Palazzo Del Prete
September 11-14, 2022

⁷N ¹⁵P ⁶C ⁹F 14

14th Young Medicinal Chemists' Symposium
Nuove Prospettive in Chimica Farmaceutica



Fare rete tra le diverse discipline e fra enti pubblici e privati rappresenta oggi una strategia fondamentale per accelerare l'identificazione di cure efficaci nella ricerca medica in generale e ancor di più nell'ambito delle malattie rare. Diverse attività di ricerca basate su tale criterio sono in atto anche per la malattia di Lafora. Il malato raro, per la sua unicità e complessità, offre l'opportunità per studiare condizioni complesse che possono riguardare patologie più diffuse. Nello specifico, la ricerca sulla malattia di Lafora può permettere la comprensione di basi eziopatogenetiche riguardanti patologie neurodegenerative a più larga incidenza.

Oltre agli sforzi nella ricerca, è essenziale sensibilizzare la pubblica opinione su alcuni aspetti – normativi, procedurali, economici- la cui semplificazione potrebbe accelerare l'identificazione di nuove terapie e garantire un accesso in tempi brevi ai farmaci orfani.

Le regole di sperimentazione clinica, l'esigenza di gruppi di controllo, che sono imprescindibili condizioni per l'approvazione di terapie convenzionali mal si adattano a patologie in cui i pazienti eleggibili per il trattamento si contano in poche unità. Il 'diritto a provare' terapie sperimentali e non ancora autorizzate o autorizzate per indicazioni terapeutiche diverse non solo può portare sollievo e beneficio ai malati e alle loro famiglie, ma può anche accelerare la comprensione delle basi patologiche della malattia e la ricerca di interventi curativi.

La tavola rotonda, aperta a ricercatori, operatori sanitari, cittadini e mezzi d'informazione, mette a confronto le esperienze di chi fa ricerca, di chi tratta clinicamente e di chi vive accanto alle persone con Malattia di Lafora.