



## **Riepilogo della tavola rotonda sulla ricerca di giugno: Marker Clinici per la malattia di Lafora**

Il 22 giugno 2023, Chelsea's Hope ha presentato la sua seconda Tavola rotonda virtuale sulla ricerca trimestrale, con oltre 45 partecipanti in rappresentanza delle comunità di ricerca, di pazienti e della comunità clinica. Invece di presentare una tavola rotonda in autunno, il prossimo incontro si svolgerà di persona, a Bologna, in Italia, il 9 e 10 ottobre. Per favore, segnatevi la data in calendario.

L'argomento della tavola rotonda di giugno è quello dei marker clinici nella malattia di Lafora (abbreviata in LD, dall'inglese Lafora Disease), con un'attenzione particolare ai marker di cui sarà importante tenere traccia negli studi clinici. I nostri speaker ospiti sono stati il Dott. Lorenzo Muccioli e la Dott.ssa Viet Nguyen.

Il Dott. Lorenzo Muccioli è parte di un team di specialisti e ricercatori presso l'Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna (ISNB) che, nel corso di quest'anno, promuoverà uno studio clinico sul farmaco Val-1221 in Italia in collaborazione con Parasail Therapeutics. Il Val-1221 era stato inizialmente sviluppato per il trattamento dei pazienti con la malattia di Pompe, mentre ora è in fase di test per l'efficacia nei pazienti con LD. Durante la tavola rotonda, il Dott. Muccioli ha condiviso dettagli della progettazione dello studio e dei marker clinici che saranno valutati. Sei pazienti Lafora in uno stadio mediano di progressione della malattia (con un punteggio di 2 o 3 nella scala di progressione della LD) riceveranno una somministrazione per via intravenosa di Val-1221 per 12 mesi. Per maggiori dettagli sull'idoneità dei pazienti, vi preghiamo di contattare direttamente il Dott. Lorenzo Muccioli o il Dott. Roberto Michelucci.

Il Dott. Muccioli ha posto l'accento sull'importanza di raccogliere quanti più dati possibili per determinare l'efficacia della somministrazione del Val-1221 nel trattamento della Lafora. I pazienti LD nello studio saranno monitorati per quanto riguarda attività epilettica, cognizione, abilità motorie, dialogo, e capacità complessiva di essere indipendenti. L'obiettivo primario dello studio è determinare la sicurezza complessiva della somministrazione di Val-1221 nei pazienti Lafora e stabilire se questa terapia porti a un non-peggioramento o a un miglioramento nei pazienti dopo 12 mesi di somministrazione. In aggiunta ai marker clinici, saranno raccolte immagini tramite risonanza magnetica all'encefalo (*brain-MRI*), immagini PET con FDG, siero e fluido cerebro spinale (FCS) per valutare i biomarker legati alla progressione della malattia di Lafora.

Il secondo speaker ospite è stato la Dott.ssa Viet Nguyen dalla Chapman University, in California. La Dott.ssa Nguyen è una farmacologa che per anni ha tracciato la progressione di malattia nei pazienti Lafora. In collaborazione con il Dott. Delgado-Escueta e il suo team alla UCLA, ha sviluppato un set di tappe fondamentali a livello clinico per valutare la progressione di malattia nei pazienti Lafora. La loro coorte di pazienti Lafora comprende pazienti effettivi e fratelli o sorelle pre-sintomatici con mutazioni dei geni EPM2A e EPM2B. Tuttavia, la maggior parte dei pazienti presenta mutazioni del gene EPM2A, che codifica per la proteina laforina. La Dott.ssa Nguyen ha discusso della presentazione clinica epilettica osservata nei pazienti in ogni stadio della LD, partendo da convulsioni visive nel primo, presenza di declino cognitivo nel secondo, principio di demenza e di status epilepticus nel terzo e progressione verso l'encefalopatia mioclonica nel quarto. Con questi

dati, si possono determinare gli standard per gli esiti riportati dagli specialisti, per consentire una raccolta uniforme di dati da usare come biomarker a supporto degli studi clinici e per l'approvazione di nuove terapie.

Grazie per aver letto il nostro Riepilogo della tavola rotonda. Non esitare a metterti in contatto con il nostro Direttore Scientifico, Dott.ssa Kit Donohue, se hai domande o suggerimenti:

[katherine@chelseashope.org](mailto:katherine@chelseashope.org)