



## Riepilogo della tavola rotonda sulla ricerca di febbraio 2024

Con gli speaker Dr.ssa Mitra e Jeff Milton

Chelsea's Hope ha presentato la sua tavola rotonda virtuale trimestrale sulla ricerca, il 24 febbraio 2024, con oltre 60 partecipanti in rappresentanza delle comunità di ricerca, dei pazienti e della comunità clinica. Gli speaker ospiti sono stati la Dott.ssa Sharmistha Mitra e Jeff Milton, dei laboratori di La Jolla, in California.

La Dott.ssa Sharmistha Mitra fa parte del nostro gruppo di ricerca all'Università del Texas, Southwestern Medical Center. È specializzata nella ricerca sull'ubiquitina ligasi (E3) e sul ruolo di questa nel metabolismo del glicogeno. La Dott.ssa Mitra ha presentato i dati relativi all'analisi dell'amilopectinosi nella Malattia di Lafora e nella Malattia da corpi di poliglucosano dell'adulto. L'analisi del muscolo scheletrico in diversi modelli murini ha mostrato che i corpi di poliglucosano presentano strutture correlate al genotipo e al tipo miofibrillare. I dati hanno mostrato inoltre che l'accumulo di macrofagi in cellule con amilopectinosi portava alla necrosi delle cellule stesse. Nel tessuto cerebrale, i corpi di poliglucosano comparivano come piccoli puntini all'interno degli astrociti, mentre si potevano vedere accumuli più rilevanti nei neuroni. In futuro, altri studi si focalizzeranno sulla variazione metabolica in queste cellule durante l'amilopectinosi e sulla potenziale disfunzione del cd. shuttle del lattato.

Il nostro secondo speaker è stato Jeff Milton, fondatore e CEO di La Jolla Labs, una società che sta sviluppando tecnologie per terapie a base di RNA. Ha parlato di alcune delle sfide legate alla remuneratività delle terapie per le malattie rare e ha proposto un percorso per una progettazione terapeutica ristretta, come per le terapie "N di 1". Utilizzando un meccanismo di splicing dell'RNA per il decadimento nonsense mediato, questa terapia potrebbe avere come esito una riduzione del 50% del gene bersaglio. Con sufficienti dati preclinici, quest'anno la terapia potrebbe essere testata su linee cellulari derivate da pazienti come studio di sicurezza sostitutivo per accelerare il percorso verso gli studi clinici. Jeff Milton e La Jolla Labs terranno aggiornata la comunità di Lafora sui progressi verso l'ottenimento di terapie per gli studi clinici.

La nostra prossima Tavola rotonda sulla ricerca sarà giovedì 11 aprile, dalle 10:30 alle 12:00 (EST), su Zoom.

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).

Riassunto da Dott.ssa Kit Donohue e tradotto da Camilla Bozzi.  
15 April, 2024