

Comunicato Stampa Nuovo Inizio Trial Clinico



L'Atassia di Friedreich (FRDA) è una malattia ereditaria caratterizzata da progressiva disabilità neurologica e cardiopatia. Pur essendo una malattia rara (2 pazienti ogni 100.000 abitanti), è la più frequente forma di atassia ereditaria. Attualmente non esiste alcuna terapia in grado di arrestare, o anche solo rallentare la progressione della malattia.

Il difetto genetico causa la diminuzione di una proteina chiamata fratassina, la cui funzione rimane tuttora ignota.

Negli ultimi anni sono state condotte diverse sperimentazioni che hanno dimostrato la possibilità di aumentare i livelli di fratassina dopo somministrazione di eritropoietina (EPO) umana ricombinante o ormone sintetizzato dal rene che regola i livelli di emoglobina nel sangue. Si tratta dello stesso ormone tristemente noto per l'utilizzo illecito nel doping di diversi sport, come il ciclismo o l'atletica.



della malattia causa proteina chiamata fratassina, la cui funzione rimane

state condotte diverse sperimentazioni che hanno dimostrato la possibilità di aumentare i livelli di fratassina dopo somministrazione di eritropoietina (EPO). L'EPO è un ormone sintetizzato dal rene che regola i livelli di emoglobina nel sangue. Si tratta dello stesso ormone tristemente noto

per l'utilizzo illecito nel doping di diversi sport, come il ciclismo o l'atletica.

Nel nostro centro abbiamo condotto nel 2009 una sperimentazione con EPO a breve emivita (Epoetina alfa - Eprex®) su 10 pazienti affetti da FRDA. La sperimentazione prevedeva la somministrazione di due dosi singole a dosaggio molto elevato a distanza di 3 mesi, iniettate per via sottocutanea. I livelli di fratassina sono aumentati del 35%, dopo la prima somministrazione, e del 54% dopo la seconda somministrazione. Questi risultati sono stati ottenuti in assenza di effetti collaterali pericolosi.

Ulteriori sperimentazioni sono state condotte in Austria, ma con schemi terapeutici differenti. Pur mostrando analoghi risultati, durante queste sperimentazioni è stato necessario l'utilizzo di tecniche alternative per ridurre la produzione eccessiva di globuli rossi. Quindi, l'utilizzo del nostro schema terapeutico ci ha permesso di aumentare la fratassina, che rappresenta il più importante difetto dell'Atassia di Friedreich, con un livello di sicurezza apprezzabile, tale da non causare problemi per la salute dei pazienti.

Basandoci su queste premesse abbiamo disegnato una nuova sperimentazione con EPO, dal titolo: "Studio in doppio-cieco, randomizzato, controllato con placebo, per testare efficacia, sicurezza e tollerabilità dell'Epoetina alfa su parametri funzionali di Atassia di Friedreich (FriEMax)". La sperimentazione ha come obiettivo quello di dimostrare in modo definitivo, e su un numero importante di pazienti, l'efficacia dell'EPO nell'aumentare i livelli di fratassina e soprattutto quello di verificare se tale aumento possa essere di beneficio sui sintomi causati dalla malattia.

Lo studio si terrà in più centri italiani (Napoli, Roma, Bari) e avrà una durata di 48 settimane su un totale di 56 pazienti affetti da FRDA. L'EPO verrà somministrata a dosaggio elevato ogni 12 settimane per via sottocutanea. Tutte le fasi della sperimentazione si svolgeranno in Day Hospital e non richiederanno inutili e pesanti ricoveri.



sistemico dell'EPO. una prova da sforzo su durata di 8-10 minuti. saranno rappresentati sul sistema nervoso, clinica per le atassie, misurato con l'ecocardiografia, dalla qualità di vita e sicurezza e tollerabilità dell'EPO. Verranno effettuate numerose misurazione cliniche e laboratoristiche per stabilirne l'efficacia e la sicurezza. I risultati di tale studio saranno di grande valore per pianificare successive sperimentazioni cliniche su larga scala.

Obiettivo principale sarà il consumo massimo di ossigeno al test di funzionalità cardiopolmonare, che rappresenta un utile indice dell'effetto. Questo consisterà in ergometro della Obiettivi secondari dall'effetto dell'EPO misurato con la scala l'effetto sul cuore,

L'inizio della sperimentazione è previsto per il 7 Gennaio 2013. Il centro coordinatore di tutta la sperimentazione sarà quello di Napoli, Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Federico II (**Prof. Alessandro Filla e Dr. Francesco Saccà – francesco.sacca@unina.it**). Lo studio ha ottenuto finanziamenti da parte dell'associazione americana per l'atassia di Friedreich (CureFA) e dell'Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche (**AISA – referente Paolo Zengara). referente@atassia.org /it/net tel 0815038964 fax 0813628873#**