

Sindrome di Angelman, nasce a Bergamo il registro che aiuta ricerca e cura



La presentazione del Registro Italiano Angelman. Da sinistra: Lorenzo D'Antiga, Arrigo Schieppati, Francesco Biroli, Eleonora Sfreddo, Pier Luigi Carriero, Carlo Nicora, Luca Patelli, Tiziano Barbui e Antonello Gavazzi

Un registro nazionale dei pazienti italiani affetti dalla Sindrome di Angelman. Il progetto nasce all'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo grazie ad una intensa collaborazione tra l'Associazione Angelman Onlus, con il presidente Luca Patelli, e la From - Fondazione di Ricerca dell'Ospedale di Bergamo, con il suo direttore operativo Eleonora Sfreddo.

È la prima iniziativa strutturata per portare alla luce il numero e le storie dei pazienti colpiti da questa malattia rara, mettere in rete le strategie di ricerca più aggiornate e, si spera il prima possibile, identificare nuovi approcci terapeutici.

L'obiettivo principale del Registro Italiano Angelman è raccogliere informazioni su bambini e adulti affetti da questa sindrome, con criteri standardizzati e omogenei rispetto a quelli adottati anche a livello internazionale. Il registro permetterà inoltre di raggiungere altri importanti risultati: migliorare la comprensione della storia naturale e l'impatto della sindrome di Angelman nel corso della vita, mettere a punto ulteriori studi e informare le famiglie dei malati sullo stato di avanzamento della ricerca con particolare riguardo alle nuove opzioni terapeutiche. L'iniziativa avrà una ricaduta importante anche a livello territoriale perché favorirà lo sviluppo di strutture dedicate allo studio di questa patologia.

«Non può esservi ricerca senza la raccolta di dati significativi nel numero e nella possibilità di essere analizzati? spiega **Carlo Nicora**, presidente di From e direttore generale dell'Asst Papa Giovanni XXIII -. Per questo la creazione di un data base è il primo e indispensabile passo per migliorare la conoscenza di questa malattia e per sostenere la ricerca di base, clinica ed epidemiologica».

Ideatore e promotore del Registro, il presidente dell'associazione bergamasca Angelman Onlus **Luca Patelli** sottolinea: «Siamo molto soddisfatti del concretizzarsi di questo progetto al quale lavoriamo da molto tempo. I nostri volontari, i benefattori e gli sponsor hanno contribuito in maniera decisiva e per questo li voglio ringraziare. Disporre di questi dati è fondamentale per ricercatori e medici impegnati nella messa a punto di future terapie: maggiori saranno i dettagli a disposizione, maggiore sarà la probabilità di arrivare a una ricerca clinica di successo che è il desiderio di tutti noi familiari».



Il registro sarà attivato a febbraio 2018. Potranno accedervi liberamente tutti i genitori / care givers di bambini o adulti con diagnosi, anche solo clinica, di sindrome di Angelman (nel 5-26% dei pazienti non è stato infatti identificato il difetto genetico), residenti nel territorio italiano. Per facilitare l'accesso da parte delle famiglie, il registro sarà creato con un database innovativo che permetterà alle stesse di inserire i dati del proprio malato.

«Per registrarsi ? spiega **Pier Luigi Carriero**, project manager del Registro Italiano Angelman ? ai familiari basterà accedere al sito internet dedicato, accreditarsi, firmare il consenso informato e, ottenuta la password, compilare i diversi moduli del questionario. Si tratta di una procedura che potrà essere eseguita in autonomia. Sono stati previsti supporti diversi per assistere le famiglie in ogni fase della registrazione. I dati saranno poi da noi validati e verificati per garantire a pieno la correttezza dell'inserimento».

Rispetto ai registri "tradizionali" generati da ricercatori o istituzioni cliniche/di ricerca, questo tipo di registro presenta due benefici: garantisce un maggiore livello di partecipazione (i pazienti sono più inclini a condividere dati e informazioni se mantengono un ruolo attivo e ricevono riscontri periodici dal registro) e offre più possibilità di garantire risorse per il suo sviluppo e il suo mantenimento a lungo termine (le organizzazioni dei pazienti sono motivate a raccogliere fondi e destinare risorse al registro se lo strumento rimane sotto la loro responsabilità e serve agli scopi e ai bisogni della loro comunità).

«A garanzia della tutela dei dati dei pazienti e della correttezza procedurale, le attività del registro saranno controllate da un comitato scientifico ? afferma **Tiziano Barbui**, direttore scientifico di From -. I dati resi disponibili dai pazienti saranno depositati nel database tramite una procedura che tutela la privacy e la sicurezza secondo i criteri più rigorosi».

Il progetto avrà un respiro internazionale. La preziosa collaborazione con il professor Ype Elgersma e con la dottoressa Marie-Claire de Wit dell'Erasmus Medical Center (EMC) di Rotterdam, centro leader a livello europeo per lo studio e la cura di questa patologia, testimonia il valore scientifico del progetto.

La sindrome di Angelman è una malattia neurologica rara di origine genetica, caratterizzata da un serio ritardo cognitivo, problemi motori e assenza di linguaggio verbale. Attualmente non esiste una fotografia completa e dettagliata su quanti siano questi malati in Italia e sulle loro condizioni cliniche. Stando alla prevalenza ? cioè al suo manifestarsi in un caso ogni 15mila nati ? in Italia si stimano fra i 20 e i 40 nuovi casi l'anno.

L'accordo fra Associazione Angelman e From è stato stipulato nel mese di agosto. Entro la fine di quest'anno sono in cantiere iniziative di comunicazione per informare e coinvolgere le famiglie dei malati e di raccolta fondi per sostenere il progetto anche grazie al contributo di altri soggetti, pubblici e privati.

Tutti possono sostenere il progetto, facendo una donazione tramite bonifico bancario con causale "Registro Italiano Angelman" a Associazione Angelman onlus IBAN IT 31 W 05216 54910 000000008000 o a From - Fondazione di ricerca dell'Ospedale di Bergamo IBAN IT73E0335901600100000009519.