

## UN PROGETTO PER LA SPERANZA

### L'ASSOCIAZIONE MARCO PIETROBONO

L'Associazione senza scopo di lucro "Marco Pietrobono" ONLUS di Roma nasce per ricordare Marco, scomparso in un incidente stradale a giugno dello stesso anno di nascita dell'Associazione che ne porta il nome.

La ONLUS promuove e realizza diversi di tipi di azioni ed iniziative tutti ugualmente finalizzati a tutelare i diritti delle persone in difficoltà, in ragione delle condizioni fisiche, psichiche, economiche e familiari, con particolare riferimento a giovani e minori.

L'Associazione "Marco Pietrobono" ONLUS si affianca e sostiene le mamme e i papà di tanti ragazzi colpiti da una forma di paraplegia spastica chiamata SPG11.

Questa malattia è causata dalle mutazioni del gene SPG11, che altera la produzione di una proteina chiamata "spatacsina".

Le persone che sono colpite da questa malattia sono soprattutto ragazzi/e nell'età adolescenziale e si manifesta con una progressiva compromissione del cammino, della corsa, della memoria e del comportamento. Ciò avviene perché la spatacsina non funzionante altera le cellule nervose di alcune aree del cervello e del midollo spinale degenerano. La malattia compare generalmente all'inizio dell'età scolare ed al momento non ha una cura.

### Il progetto SPG11

(dottor Filippo Maria Santorelli direttore Unità di Medicina Molecolare, Neurogenetica e Malattie Neuromuscolari dell'IRCCS Fondazione Stella Maris a Pisa)

***“Il Progetto Sostieni TREAT-SPG11 vuole aiutare l'alleanza famiglie-ricercatori ad analizzare per la prima volta un farmaco potenzialmente modificatore degli effetti biologici della malattia SPG11 nella speranza che si abbiano miglioramenti clinici significativi nei ragazzi/e colpiti da questa patologia “***

La **Marco Pietrobono Onlus** ha deciso di finanziare il progetto attraverso un proprio forte contributo finanziario e confidando in una grande partecipazione di privati, associazioni e aziende.

L'**IRCCS Fondazione Stella Maris** (<https://www.fsm.unipi.it>) è un istituto clinico di ricerca di rilevanza nazionale specializzato nelle malattie neurologiche e psichiatriche che si manifestano nell'infanzia e nell'adolescenza.





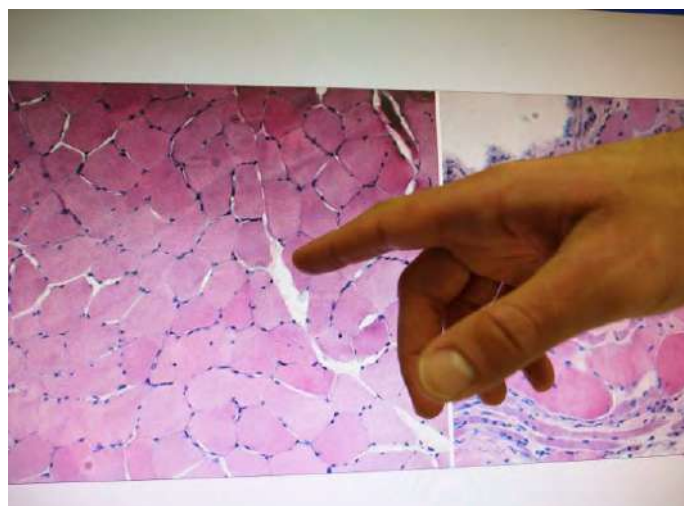
Il dottor Filippo Maria Santorelli dirige l'Unità di Medicina Molecolare, Neurogenetica e Malattie Neuromuscolari dell'IRCCS Fondazione Stella Maris a Pisa, un centro di riferimento per diverse malattie neurologiche genetiche, tra cui la SPG11. Il suo gruppo, in collaborazione con altri centri italiani ed europei, lavora per capire i meccanismi che causano la SPG11 e indagare possibili prospettive terapeutiche future.

## **UN PROGETTO PER LA SPERANZA SOSTIENI IL PROGETTO TREAT-SPG11**

### ***PERCHE' SOSTENERE IL PROGETTO***

La SPG11 è una delle forme più frequenti di paraplegia spastica ereditaria e si manifesta in genere durante l'adolescenza con difficoltà nel camminare e nel mantenere l'equilibrio, nel parlare e nella memoria, concentrazione ed attenzione. È una malattia causata dalla degenerazione progressiva delle cellule nervose (i neuroni). I disturbi sono progressivi e al momento non esistono terapie che sono in grado di modificare l'andamento della malattia.

Alcuni recenti studi eseguiti in laboratorio sui modelli di malattia SPG11 hanno dimostrato che il difetto della spatacsina si traduce nel malfunzionamento di alcuni organelli chiamati "lisosomi", una sorta di termovalorizzatori cellulari che hanno il compito di "pulire" le cellule dai materiali di scarto prodotti durante il loro normale ciclo di vita. Le cellule nervose dei pazienti con SPG11 sembrano avere delle difficoltà ad eliminare e riciclare questi materiali, in particolare alcuni derivati lipidici che, accumulandosi, "ingolfano" i neuroni, facendoli degenerare.



Sempre su modelli in laboratorio è stato dimostrato che un farmaco (Miglustat) sembra avere un effetto positivo sull'accumulo di questi materiali di scarto riducendo la produzione di materiale lipidico all'interno delle cellule. Il farmaco è già in commercio ed utilizzato in altre malattie neurologiche degenerative causate dal malfunzionamento dei lisosomi ma non è stato mai sperimentato in SPG11 anche per i suoi costi elevati.



Basandosi sui risultati incoraggianti ottenuti sui modelli di laboratorio, **l'alleanza famiglie-sperimentatori propone di valutare se il Miglustat ha effetto anche sui ragazzi SPG11.**

La speranza che nasce da questa nuova opportunità è ostacolata dai costi elevati del farmaco (per una sperimentazione su 10 ragazzi, occorrono circa 200.000 euro) **ma l'alleanza famiglie-ragazzi SPG11-sperimentatori clinici vuole far sì che questo sogno diventi realtà e faccia stare meglio i nostri figli!**

**Grazie a tutti voi, a voi che vorrete sostenerci, aiutandoci anche con un piccolo contributo, e grazie a chi crede in questo progetto e a chi ci dà una speranza per andare avanti!**

*Anima si libra...anima libera*

*Esisterà un modo*

*Esisterà un mondo*

*Esisterà un tempo*

*Anche per questo SOGNO!*

*Tratto da una poesia di Elena Bertoldi, pensieri presi dall'aria.*

## **I FONDI VERRANNO UTILIZZATI PER L'ACQUISTO DEL FARMACO**

I fondi ricevuti verranno gestiti per l'acquisto del farmaco e della gestione delle terapie sui 10 ragazzi al momento scelti per la cura sperimentale.

Chiediamo di sostenere il progetto anche con una piccola donazione, qualora non fosse possibile vi invitiamo ad aiutarci con la condivisione sui vostri *social* di questa iniziativa in modo che tante persone possano venire a conoscenza dell'iniziativa per aiutare i ragazzi ad iniziare la terapia.

Grazie infinite.



Marco Pietrobono **Onlus**

Aiutate con una donazione a: MARCO PIETROBONO ONLUS

**Causale: Donazione Fondo TREAT SPG11**

**Codice IBAN: IT75P 01030 03207 00000 2802623**

**Swift /BIC: PASCITM1RM7**

Monte dei Paschi di Siena Agenzia 7 – Roma