



**HORIZON
EUROPE
SEEDS**



programma "MUR-Fondo Promozione e Sviluppo - DM 737/2021

Titolo del progetto

Medicina di precisione nelle canalopatie neuromuscolari

~~~

Precision **Medicine** for **Neuromuscular Channelopathies**  
(**MEDINEUROPA**)

### Cluster di riferimento

Salute e Qualità della Vita

| Codice identificativo | Inizio     | durata  |
|-----------------------|------------|---------|
| S54                   | 01/02/2022 | 18 mesi |

Obiettivi generali del progetto:

Il principale obiettivo del progetto è sviluppare una **medicina di precisione** nelle canalopatie neurologiche e muscolari, quali le **malattie rare** dovute a mutazioni nei geni codificanti per i canali ionici. Le canalopatie definiscono un numero elevato di patologie genetiche rare ed eterogenee che coinvolgono il sistema nervoso centrale e periferico e i muscoli, quali le encefalopatie, le sindromi epilettiche e atassiche, l'emigrania familiare, le neuropatie periferiche e il dolore neuropatico, le sindromi miotoniche, le sindromi miasteniche, le paralisi periodiche e le miopatie. Nonostante siano rare individualmente, le canalopatie neurologiche e muscolari formano un gruppo importante di malattie geneticamente determinate che riguardano adulti, bambini e neonati, con sintomi e segni clinici che possono durare tutta la vita e, in alcuni casi, compromettere la sopravvivenza. La conseguente ricaduta sulla qualità della vita dei pazienti e delle loro famiglie è facilmente intuibile. I pochi trattamenti farmacologici disponibili sono per lo più sintomatici e poco selettivi. Ne risulta un gran numero di pazienti non soddisfatti dalle attuali terapie, con una percentuale elevata di *non-responders* e/o una scarsa aderenza dovuta a effetti avversi. L'elevata disabilità causata da queste malattie ha enormi ricadute sulla qualità della vita e sull'integrazione sociale dei pazienti e dei *caregivers* (spesso i genitori) e può condurre alla emarginazione di interi nuclei familiari (descolarizzazione, disoccupazione, assenteismo o abbandono del lavoro, ecc).

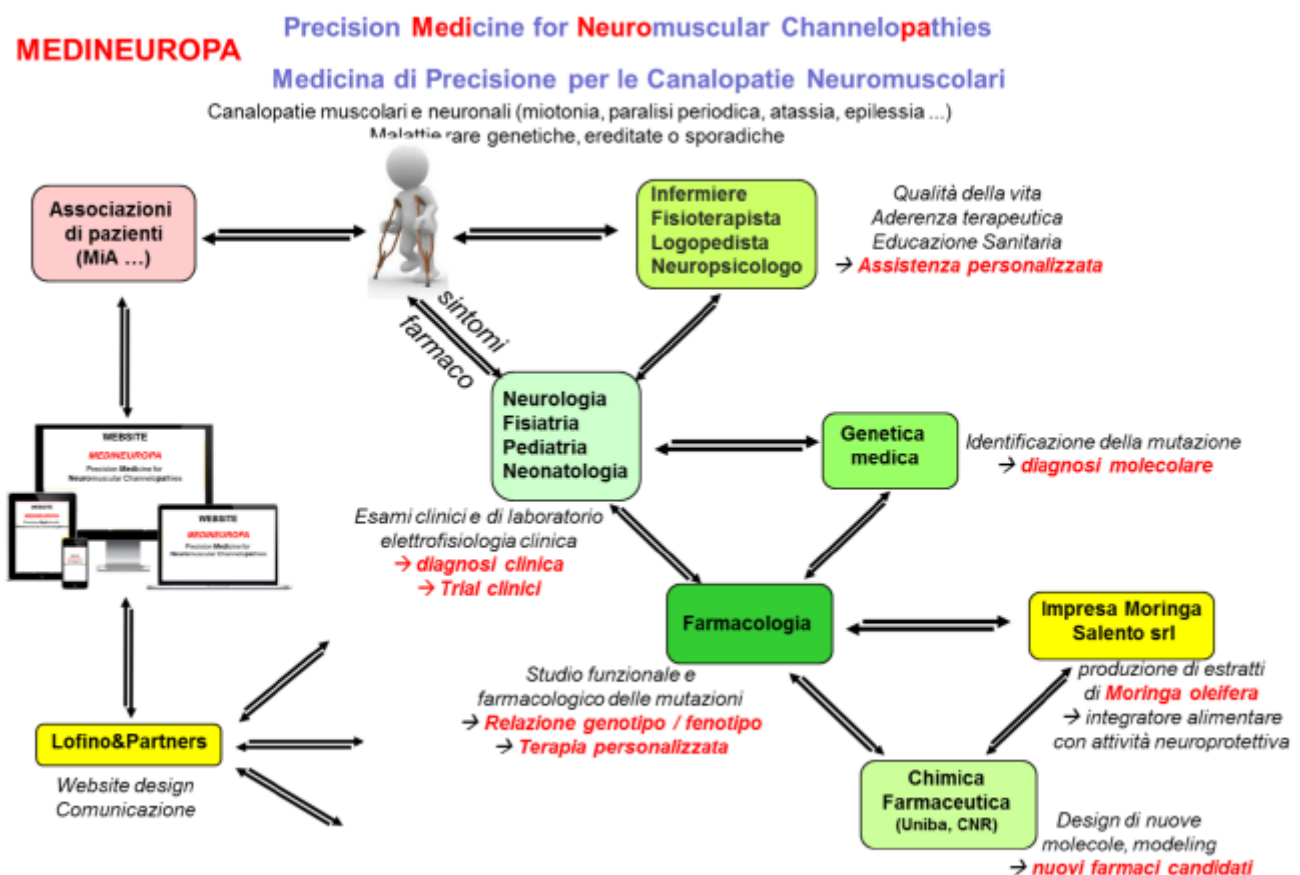
Di fronte alla rarità di queste malattie, la creazione di un **network multidisciplinare nazionale ed internazionale** e la collaborazione con **associazioni di pazienti** rappresentano i punti cardine per lo sviluppo di nuove terapie più mirate ed efficaci. Un obiettivo del progetto è quindi la formazione di una **rete territoriale**

che coinvolga ricercatori, professionisti della salute e pazienti per poter affrontare la complessità della sfida. Tale rete avrà, da un lato, il compito di migliorare, semplificare e accelerare i processi assistenziali dalla diagnosi al trattamento; dall'altro lato, essa renderà più facile la traslazione dei risultati tra ricerca di base e ricerca clinica: **studi clinici** ↔ **farmacologia preclinica** ↔ **drug discovery**.

La nostra rete adotterà un sistema di informazione (**sito web, cicli di seminari, contatti dedicati all'assistenza primaria anche mediante telemedicina**) per aumentarne la visibilità e l'efficienza a beneficio degli ammalati. I pazienti e i loro caregivers troveranno nel sito tutte le informazioni utili per orientarsi nella fase post-diagnosi, centri specialistici di riferimento, associazioni di pazienti, attività formative ed informative realizzate al fine di migliorare la conoscenza relativa alla specifica patologia. Uno degli obiettivi sarà quindi la formazione di una rete organizzata di specialisti delle diverse canalopatie per la presa in carico proattiva dei bambini e degli adulti con malattia rara in modo da minimizzare i tempi della diagnosi e l'emigrazione sanitaria dalla Puglia verso le altre regioni d'Italia (27.6% dei ricoveri per malattie rare effettuati nel 2016, fonte SIMaRRP). Il network costituirà un riferimento per ammalati e famiglie, associazioni e istituzioni.

In linea con il paradigma scientifico della **medicina delle 4P**, il nostro progetto si propone di sviluppare una medicina **Personalizzata**, che risponda ai bisogni del singolo paziente, **Predittiva**, in grado di prevedere la risposta ad un particolare farmaco, **Preventiva**, che identifichi fattori di rischio e migliori l'outcome del paziente e **Partecipativa**, che consideri il ruolo attivo del paziente nel processo di cura.

Il sistema informativo servirà anche da vetrina per presentare il nostro gruppo di ricerca multidisciplinare ad altri gruppi di ricerca pubblici e privati, italiani e europei, al fine di organizzare e/o integrare una rete internazionale in grado di applicare la propria domanda di finanziamento ai bandi europei. Per lo stesso motivo, sarà organizzato un **workshop internazionale** presso Uniba con la partecipazione di ricercatori europei del settore.



### Ricercatori Uniba coinvolti

| Cognome e Nome                | Struttura di Ricerca di afferenza                           | SSD     | Area Scientifico<br>Disciplinare<br><small>(per afferenza o opzione)</small> | Ruolo<br><small>(PO, PA, RTI, RTDB, RTDA)</small> |
|-------------------------------|-------------------------------------------------------------|---------|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|
| Altamura Concetta             | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Bio/14  | 05                                                                           | RTDB                                              |
| Cavalluzzi<br>Maria Maddalena | Dip. Farmacia – Scienze del Farmaco                         | Chim/08 | 03                                                                           | RTI                                               |
| Cicolini Giancarlo            | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Med/45  | 06                                                                           | PA                                                |
| Conte Elena                   | Dip. Farmacia – Scienze del Farmaco                         | Bio/14  | 05                                                                           | RTDB                                              |
| Desaphy<br>Jean-François      | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Bio/14  | 05                                                                           | PA<br><i>Principal investigator</i>               |
| Errede Mariella               | Dip. Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze               | Bio/17  | 05                                                                           | RTI                                               |
| Girolamo<br>Francesco         | Dip. Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze               | Bio/16  | 05                                                                           | RTI                                               |
| Imbrici Paola                 | Dip. Farmacia – Scienze del Farmaco                         | Bio/14  | 05                                                                           | PA                                                |
| Lentini Giovanni              | Dip. Farmacia – Scienze del Farmaco                         | Chim/08 | 03                                                                           | PA<br><i>Key area person</i>                      |
| Megna Marisa                  | Dip. Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze               | Med/34  | 06                                                                           | PO                                                |
| Nacci Carmela                 | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Bio/14  | 05                                                                           | RTI                                               |
| Schettini Federico            | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Med/38  | 06                                                                           | RTI                                               |
| Simone<br>Isabella Laura      | Dip. Biomedicina Traslazionale e Neuroscienze               | Med/26  | 06                                                                           | PO<br><i>Key area person</i>                      |
| Stefanachi Angela             | Dip. Farmacia – Scienze del Farmaco                         | Chim/08 | 03                                                                           | RTI                                               |
| Susca Francesco<br>Claudio    | Dip. di Medicina di Precisione e Rigenerativa e Area Jonica | Med/03  | 06                                                                           | RTI                                               |

### Enti e aziende associati

|                                                       |                                          |                                 |
|-------------------------------------------------------|------------------------------------------|---------------------------------|
| Centro per la diagnosi e la cura delle epilessie      | AOUC Policlinico, Bari                   | Dr. Angela La Neve              |
| UOC Psichiatra universitaria                          | AOUC Policlinico, Bari                   | Dr. Pierluigi Selvaggi          |
| UOC Neonatologia e TIN universitaria                  | AOUC Policlinico, Bari                   | Dr. Lucrezia De Cosmo           |
| UO Neurologia                                         | AOUC Osp Pediatrico Giovanni XXIII, Bari | Dr. Pasquale Conti              |
| UO Gravi disabilità in età evolutiva e giovane adulta | IRCCS Eugenio Medea, Brindisi            | Dr. Antonio Trabacca            |
| Istituto di Cristallografia                           | CNR, Bari                                | Dr. Giuseppe Felice Mangiatordi |
| Miotonici in Associazione                             | MiA Onlus, Portici (NA)                  | Dr. Graziella De Martino        |
| Lofino & Partners                                     | Bari                                     | Dr. Alessandra Lofino           |
| Moringa Salento                                       | Nociglia (LE)                            | Dt. Saverio E. Erriquez         |