



Dott.ssa: Silvia Romano

TITOLO SEMINARIO: Omnia praeclara rara

DATA: 13/05/2025

ORARIO: 11:00

Descrizione: Circa il 40-50% delle malattie rare hanno una componente neurologica, si tratta generalmente di patologie definite orfane poiché spesso prive di terapie, di un'adeguata organizzazione assistenziale e spesso difficili da diagnosticare, soprattutto se l'esordio avviene in età adulta. In questo caso infatti il fenotipo può differire totalmente da quello della forma pediatrica, rendendo ancora più difficile l'inquadramento diagnostico.

Le società scientifiche, gli ERN (European References Network) e i registri di patologia hanno permesso di ottenere classificazioni dettagliate e hanno aperto la strada alle prime sperimentazioni su gruppi di pazienti. L'interesse delle aziende farmaceutiche in questo settore è ancora marginale; accanto ai pochi trials sponsorizzati con terapie geniche si fa largo la ricerca no profit anche su terapie sintomatiche. Sebbene negli ultimi anni la ricerca in questo campo rientri anche tra le priorità dell'Unione Europea, il problema della rarità delle patologie rende difficile la pianificazione di sperimentazioni con sample size adeguati.

Il nostro gruppo è impegnato in questi sforzi, anche con ricerche originali no-profit utilizzando l'approccio del repurposing e identificando biomarcatori periferici che facciano da reporter dei processi neurodegenerativi centrali per la risposta alle terapie.