

GRANT TELETHON GUP13013: "BUILDING A NATION-WIDE ITALIAN COLLABORATIVE NETWORK FOR MUSCLE GLYCOGENOSES: REGISTRY AND NATURAL HISTORY"

DATA DI INIZIO: 2014

DURATA: 24 mesi

DIPARTIMENTI CHE PARTECIPANO

DIPARTIMENTO UNIVR: Dipartimento di Scienze Neurologiche e del Movimento dell'Università degli studi di Verona

RESPONSABILE SCIENTIFICO: Dott.ssa Paola Tonin

ENTE FINANZIATORE: Fondazione Telethon

IMPORTO TOTALE 203.250,00 euro

IMPORTO INDIVIDUALE 12.000,00 euro

PROGETTO: GRANT TELETHON GUP13013

OBIETTIVI:

Le glicogenosi muscolari sono patologie caratterizzate da alterazioni degli enzimi coinvolti nella sintesi (glicogenosintesi) e nella degradazione (glicogenolisi) del glicogeno nonché nel metabolismo glucidico (glicolisi). Il quadro clinico varia da forme multisistemiche gravi, che si possono manifestare già nella prima infanzia portando talora a morte precoce, a forme che iniziano nell'età adolescenziale o adulta e si presentano con intolleranza all'esercizio fisico e/o progressivo deficit di forza e del trofismo muscolare. Malgrado gli straordinari progressi registrati negli ultimi anni nella comprensione dei meccanismi molecolari e biochimici delle MGSD, le scelte terapeutiche sono tuttora fortemente limitate e quasi sempre orientate alla risoluzione dei sintomi senza modificare i meccanismi di base. A rendere ancora più difficile la gestione di queste patologie, come spesso capita per le patologie rare, le specifiche ricerche si basano abitualmente solo su un numero limitato di casi. Tale dato costituisce un enorme impedimento nei progressi per l'assistenza medica e per le prospettive terapeutiche di questi pazienti. Questo limite potrebbe essere superato creando un Registro Nazionale che accolga pazienti provenienti dai vari Centri che si occupano con specifica competenza di queste patologie. Il nostro progetto si pone come obiettivo quello di creare un network di Centri clinici, con esperienza documentata nel settore di tali patologie, che disegnerà e validerà un database riguardante gli aspetti clinici e di laboratorio in cui particolare attenzione verrà dedicata alla storia naturale delle varie patologie muscolari da accumulo di glicogeno. La realizzazione di un registro Nazionale consentirà una migliore comprensione della storia naturale delle MGSD e costituirà un punto di partenza per nuovi sviluppi atti a migliorare il management clinico, terapeutico ed assistenziale di tali pazienti.

AREE DI RICERCA DEL PROGETTO:

Neurologia/Neuropatologia