



Newsletter internazionale
sulla malattia di Kennedy,

Newsletter, autunno 2025

Introduzione

Benvenuti alla seconda edizione della newsletter internazionale sulla malattia di Kennedy. Questa edizione contiene aggiornamenti sulle attività in Australia, Francia, Italia, Giappone, Regno Unito e Stati Uniti. I legami tra i gruppi di sostegno dei pazienti con malattia di Kennedy continuano a crescere e a rafforzarsi.

Ci auguriamo che le informazioni contenute in questa edizione siano utili e preziose per la comunità KD. Abbiamo intenzione di pubblicare questa newsletter due volte all'anno e accogliamo con favore suggerimenti su argomenti che vorreste vedere nelle prossime edizioni.



Australia, KD-Downunder (Facebook Group)

Rod Kent e Matt Benson, amministratori

facebook.com/groups/KDDownunder

Grazie al generoso sostegno dei membri del KD Downunder, il Florey Institute di Melbourne è in attesa, nei prossimi mesi, dell'arrivo delle nuove cavie con KD, a testimonianza della crescente collaborazione tra la comunità di ricerca globale sulla KD. Questo permetterà al Prof. Brad Turner e al suo team di continuare il grande lavoro che stanno svolgendo per trovare una cura per la malattia di Kennedy.

Il KD Downunder promuoverà un incontro trimestrale per il Gruppo di supporto KD via Zoom. I dettagli saranno pubblicati sulla pagina del Gruppo non appena disponibili.

Verrà creato un sondaggio sulla pagina del Gruppo per i membri australiani. Chiediamo ai soci di indicare lo Stato e le regioni in cui vivono per aiutarci a identificare le regioni chiave per gli eventi futuri.

Si è cercato di far includere ufficialmente la malattia di Kennedy (KD) in un'organizzazione nazionale di pazienti. In caso di successo, questo aumenterà il riconoscimento della KD e aprirà a un maggior numero di servizi per i pazienti affetti da KD in Australia.

Francia, ARMK (Association Française de la Maladie de Kennedy)

Catherine David-Mariscot, Presidente

Negli ultimi mesi, il vicepresidente di ARMK Henry de Bailleul ha avviato scambi diretti con Annji Pharmaceutical, l'azienda taiwanese che sta preparando la sperimentazione clinica di fase 3 dell'AJ201. Le discussioni si sono concentrate sullo stato di avanzamento dello studio e sulla possibilità di estendere il reclutamento dei pazienti alla Francia. Parallelamente, Henry ha incontrato il professor Jean-François Pradat dell'Ospedale La Pitié-Salpêtrière di Parigi, uno dei maggiori specialisti di SBMA del Paese. Il professor Pradat si è detto interessato a esplorare le modalità di coinvolgimento dei pazienti francesi, qualora se ne presentasse l'opportunità. Questi sforzi congiunti riflettono l'impegno dell'ARMK a mantenere i pazienti francesi in stretto contatto con gli sviluppi della ricerca globale.

L'ARMK ringrazia anche le altre associazioni per aver condiviso le loro notizie e per lo spirito di collaborazione che rafforza l'intera comunità KD in tutto il mondo.



Italia, AIMAK (Associazione di Malattia di Kennedy)

Dott. Fabrizio Malta, Presidente

aimak.it

Risultati recenti

Si è svolto il Tour in bicicletta del 2025, da Torino a Bari. Questo tour in bicicletta in solitaria è stato un successo strepitoso. Da nord a sud dell'Italia, AIMAK ha incontrato medici e ricercatori che studiano la malattia di Kennedy. Un viaggio di speranza, conoscenza e resilienza.

Apertura di due nuovi centri di neurologia. AIMAK ha inaugurato due nuovi centri specializzati per la malattia di Kennedy: nelle città di Napoli e Bari

Psicoterapia di gruppo per pazienti e operatori sanitari. Sono state organizzate due sessioni di psicoterapia di gruppo online per i pazienti con malattia di Kennedy e due gruppi per gli operatori sanitari.

Riunione online sull'alimentazione nella malattia di Kennedy. È stato organizzato un incontro online con un dietologo per spiegare l'importanza di mantenere una dieta sana nella malattia di Kennedy. La dieta mediterranea è un modello utile e sostenibile.

Incontro online con il dott. Maria Pennuto. Il dott. Pennuto ha presentato gli ultimi studi di ricerca del suo dipartimento all'Università di Padova.

Eventi in arrivo

A dicembre, AIMAK parteciperà a un importante programma televisivo italiano dedicato alle malattie rare.

La Conferenza nazionale sulla Malattia di Kennedy si terrà l'8 e il 9 maggio 2026 nella città di Padova

Sperimentazioni cliniche

AIMAK continua a monitorare e a sostenere le sperimentazioni sul clenbuterolo e sul Nido in Italia.

Giappone, SBMA Japan

Yukihiko Hamada, Presidente

sbma.jp

Risultati recenti

HAL® (Hybrid Assistive Limb®) è il primo cyborg indossabile al mondo sviluppato in base al concetto di cibernetica, che integra gli esseri umani, robot e sistemi informativi. Rilevando i segnali bioelettrici trasmessi dal cervello ai muscoli, HAL assiste l'utilizzatore nei movimenti volontari, promuovendo così la riorganizzazione delle funzioni motorie e del recupero attraverso la neuroplasticità. HAL è stato utilizzato per il trattamento di pazienti affetti da lesioni del midollo spinale, ictus e malattie neuromuscolari, ed è attualmente utilizzato come dispositivo medico certificato in più di 23 Paesi, tra cui il Giappone, Europa e Stati Uniti. Ha ricevuto il marchio CE in Europa ed è coperto dall'assicurazione pubblica per il risarcimento dei lavoratori in Germania. In Giappone, HAL è stato approvato nel 2015 come nuovo dispositivo medico ed è coperto da assicurazione sanitaria nazionale per determinate malattie neuromuscolari progressive. Diversi studi, sottoposti a revisione paritaria, hanno dimostrato un significativo miglioramento della capacità di camminare, della forza muscolare e della qualità della vita (QOL) ottenuta tramite l'utilizzo di HAL nel trattamento medico.

Prossimi eventi

La ricerca in corso sta esplorando nuove strategie terapeutiche che combinano HAL con trattamenti farmacologici. Gli studi sul campo delle malattie neuromuscolari hanno suggerito effetti sinergici tra un allenamento assistito con HAL e le terapie ormonali, contribuendo al mantenimento e al miglioramento della funzione motoria. Questi sforzi, provenienti da studi clinici in Giappone, si stanno ora espandendo a livello internazionale, aprendo la strada a ulteriori applicazioni mediche basate sull'evidenza e a una più ampia adozione clinica della tecnologia HAL.

Regno Unito, KD-UK

Kim Slowe, Presidente della fondazione

kd-uk.com

Attività

L'obiettivo della Kennedy's Disease UK negli ultimi mesi è stato quello di continuare a lavorare per rendere le cure per i pazienti affetti da KD accessibili nelle vicinanze del luogo in cui vivono. L'associazione sta cercando di garantire che tutti i 23 centri neurologici del Regno Unito abbiano una conoscenza approfondita della malattia di Kennedy e del complesso supporto di cui i pazienti hanno bisogno con il progredire della malattia. L'Associazione per le malattie del motoneurone nel Regno Unito (l'ente di beneficenza per la SLA) ha una rete di infermieri per la ricerca clinica in tutti i centri neurologici regionali e questi infermieri vengono ora formati sulla malattia di Kennedy. La speranza è che la clinica nazionale per la malattia di Kennedy collabori con questa rete per garantire che i pazienti che hanno difficoltà a recarsi a Londra per le loro cure siano supportati a livello locale.

KD-UK sta realizzando una serie di interviste con ricercatori, medici e protagonisti del contrasto a questa malattia. Sul sito web di KD-UK è possibile la loro consultazione.

Supporto al finanziamento

La Kennedy's Disease UK finanzia in parte l'infermiera di ricerca specializzata sulla malattia di Kennedy con sede a Londra e continua a finanziare un fisioterapista per la ricerca clinica presso il National Hospital for Neurology and Neurosurgery di Londra. Il fisioterapista organizza sessioni sia di persona che tramite Zoom. È accessibile a tutti i pazienti del Regno Unito, indipendentemente dalla possibilità di recarsi a Londra e si sta rivelando una risorsa molto apprezzata dai pazienti.

Sperimentazioni

Nel Regno Unito si continua a incrociare le dita affinché le sperimentazioni sui farmaci NIDO o AnnJi portino a risultati di trattamento significativi. KD-UK è ansiosa di sostenere la sperimentazione di Fase 3 di AnnJi, se dovesse arrivare nel Regno Unito.



Stati Uniti, Kennedy's Disease Association (KDA)

Terry Thompson, Presidente

kennedysdisease.org

La KDA assegna oltre 900.000 dollari in sovvenzioni e borse di studio

Quest'anno sono state assegnate quattro borse di studio individuali a ricercatori negli Stati Uniti e in Canada, sovvenzioni Banbury a tre team internazionali e tre borse di studio Waite-Griffin SBMA a ricercatori junior. Si tratta del maggior numero di borse di studio e di sovvenzioni mai assegnati dalla KDA e siamo molto grati alla comunità dei donatori che continuano a sostenere lo sforzo di ricerca globale per trovare una cura per la malattia di Kennedy.

Workshop SBMA di Banbury

La Kennedy's Disease Association (KDA) ha sponsorizzato il terzo workshop di ricerca sulla SBMA annuale presso il Banbury Center di Long Island, New York, nel mese di settembre. Questi workshop sono finanziati da generose donazioni al KD Golf Scramble che si tiene in Texas ogni primavera.

Il Banbury Center di Long Island fa parte dei rinomati Cold Spring Harbor Laboratories (CSHL). James Watson, che in collaborazione con Francis Crick ha scoperto la struttura del DNA, ha guidato il CSHL dal 1994 fino al suo pensionamento nel 2007. Il Banbury Center è noto per ospitare alcuni dei "migliori seminari di discussione al mondo su argomenti quali la biologia molecolare, la genetica molecolare, la genetica umana, le neuroscienze e la politiche scientifiche".

I seminari della SBMA a Banbury non sono i tipici incontri scientifici. Sono invece incentrati su un tema di ricerca accuratamente selezionato e coinvolgono un gruppo scelto di ricercatori all'interno e all'esterno della comunità di ricerca della KD. L'obiettivo primario è quello di promuovere le discussioni collaborative e lo scambio di competenze sull'argomento scelto. In questo modo, i ricercatori intendono ottenere un feedback prezioso e generare nuove prospettive che possano far progredire lo studio della KD.

Il seminario di quest'anno si è concentrato sulla disregolazione metabolica. Il convegno ha visto la partecipazione di 17 ricercatori, 14 statunitensi e 3 stranieri, tra cui i ricercatori italiani Maria Pennuto e Gianni Soraru. Tra i partecipanti, sono stati presenti 9 esperti internazionali nel campo del metabolismo e delle malattie, mentre gli altri erano esperti internazionali di KD. Il seminario ha trattato argomenti quali le vie omeostatiche del metabolismo, la disregolazione metabolica nei modelli di malattia e le alterazioni del metabolismo nei pazienti. La KDA prevede che questo seminario promuoverà nuovi temi di ricerca collaborativi, con la speranza di finanziare proposte di sovvenzione che nascano da questa collaborazione.

Linee guida canadesi

La KDA si unisce alla comunità mondiale dei pazienti affetti da KD nell'accogliere le "Raccomandazioni di migliori pratiche per la cura clinica dell'atrofia muscolare spinale e bulbare", pubblicate a settembre dai ricercatori e clinici canadesi dott. Kerri Schellenberg e dott. Gerald Pfeffer. Queste linee guida complete saranno utili a medici e pazienti per comprendere le migliori pratiche per la gestione delle varie fasi del loro percorso con la KD.

Conferenza internazionale scientifica e dei pazienti affetti dalla malattia di Kennedy 2026

La Conferenza internazionale per pazienti e scienziati KD si terrà a Orlando, in Florida, dal 27 febbraio al 2 marzo 2026. Sul modello della conferenza di Londra del 2023, la KDA 2026 comprenderà due giorni di argomenti incentrati sui pazienti e due giorni di presentazioni scientifiche. Le iscrizioni sono aperte e la registrazione Early Bird termina il 30 novembre. Visitare il sito di registrazione per iscriversi al più presto!

Non esitate a inviare ai responsabili delle associazioni eventuali suggerimenti per le future edizioni di questa newsletter.

Clicca sui loghi per visitare i siti web nazionali:

