

SLA E MEDICINA PERSONALIZZATA: L'ITALIA È GIÀ AL LAVORO E PRONTA A FARE LA SUA PARTE

Una task force Italia–USA lavora già sulle forme di SLA associate a varianti del gene TARDBP.

Il 18 novembre clinici e ricercatori risponderanno alle domande in diretta streaming.

Milano, 27 ottobre 2026 – La storia di Matteo Materazzi e della moglie Maura ha portato davanti a milioni di persone una delle frontiere più avanzate della ricerca sulla SLA. E ha aperto una domanda che riguarda l'intera comunità: «Questa possibilità può esistere anche per me?»

A quella domanda scelgono di rispondere insieme l'associazione delle persone con SLA, AISLA; la fondazione italiana dedicata alla ricerca sulla SLA, AriSLA; e i neurologi italiani del Gruppo di Studio Malattie del Motoneurone della Società Italiana di Neurologia, la SIN. La risposta scientifica è complessa. Ma parte da un fatto semplice e decisivo: quella ricerca è già anche italiana.

Infatti, è da un anno che una **task force scientifica Italia–USA** studia le forme rare di SLA associate a varianti del gene **TARDBP**. Il percorso sperimentale raccontato nasce dal lavoro sviluppato negli Stati Uniti; ciò che può portare quella conoscenza oltre il singolo caso si sta costruendo insieme. L'Italia mette in campo neurologi, genetisti, laboratori, centri clinici, dati e persone: tutto ciò che serve perché questa frontiera possa diventare conoscenza condivisa e una possibilità da valutare anche per chi vive la malattia nel nostro Paese.

Al centro c'è un'idea semplice da comprendere e complessa da realizzare: partire dal profilo genetico e molecolare di una persona per costruire una possibile risposta terapeutica.

Nel percorso raccontato, il trattamento è un **oligonucleotide antisenso**, o ASO: una breve sequenza sintetica progettata per intervenire su uno specifico messaggio genetico, come quello del gene **TARDBP**, che contiene le istruzioni per produrre la proteina TDP-43.

È la frontiera che la ricerca definisce **n-of-1**. La lettera *n* indica il numero delle persone coinvolte e, in questo caso, quel numero è uno: una persona, il suo profilo genetico e molecolare, un possibile trattamento sperimentale costruito intorno a un bersaglio preciso. È così che la scienza prova a raggiungere condizioni talmente rare da non consentire gli studi clinici tradizionali.

Si parte da una persona, ma ciò che si apprende non finisce con lei. Diventa conoscenza, metodo, capacità di riconoscere altre persone che potrebbero presentare caratteristiche molecolari compatibili. Lo stesso ASO potrebbe infatti risultare adatto anche ad altri, ma non basta condividere la diagnosi, il gene coinvolto o persino la medesima variante genetica. Occorre studiare in profondità il DNA, individuare il preciso bersaglio molecolare e verificarne la compatibilità con le condizioni cliniche e i requisiti di sicurezza.

Nel caso raccontato, la tecnica del **long-read sequencing** ha permesso di individuare una compatibilità con uno degli ASO sperimentali disponibili. Il possibile rallentamento riferito nel singolo caso è un'osservazione importante, ma non costituisce una prova di efficacia. Saranno necessari ulteriori dati e un'attenta valutazione clinica per comprendere se il trattamento possa influenzare la progressione della malattia.

La notizia, dunque, non è soltanto che questa possibilità sia stata aperta negli Stati Uniti. La notizia è che gli stessi ricercatori statunitensi stanno già lavorando con una rete italiana di neurologi, genetisti e laboratori, per costruire le condizioni scientifiche e organizzative necessarie a nuove opportunità terapeutiche sperimentali.

AISLA e Fondazione AriSLA lavorano con **Neil Shneider della Columbia University** e con la **Silence ALS Initiative**. Il programma è coordinato clinicamente da **Mario Sabatelli e Christian Lunetta**. **Piera Pasinelli della Thomas Jefferson University** e **Sabrina Paganoni del Massachusetts General Hospital e Harvard Medical School** hanno contribuito alla costruzione della collaborazione e al raccordo scientifico tra Italia e Stati Uniti.

La rete riunisce gli **Istituti Clinici Scientifici Maugeri IRCCS**, il **Centro Clinico NeMO Roma–Fondazione Policlinico Gemelli IRCCS**, l'**Istituto Auxologico Italiano IRCCS**, il **CRESLA dell'AOU Città della Salute e della Scienza di Torino**, il **Centro Clinico NeMO Trento**, l'**Università Federico II di Napoli**, l'**ASL Lecce**, l'**Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cagliari** e il **CNR-NANOTEC di Lecce**.

Nel febbraio 2026, con il **Gruppo di Studio Malattie del Motoneurone della SIN**, coordinato da **Cristina Moglia**, è stata avviata una ricognizione nazionale delle persone con SLA associata a varianti di TARDBP e dei

portatori non affetti. Hanno risposto **26 centri italiani**. Casistiche rarissime, fino a quel momento distribuite tra luoghi diversi, hanno cominciato a diventare patrimonio di una comunità clinica e scientifica nazionale.

Fondazione AriSLA ha destinato al progetto **700.000 euro** per sostenere **Italian TARDBP Trial Readiness**, lo studio osservazionale multicentrico nato per identificare e caratterizzare le persone, approfondirne i profili genetici e molecolari e preparare la rete alle future possibilità terapeutiche.

In parallelo, **AISLA ha avviato e prosegue un confronto con il Ministero della Salute e con AIFA** per definire i percorsi necessari allo sviluppo e all'eventuale accesso a terapie individualizzate: qualità della produzione, autorizzazioni, somministrazione, monitoraggio e criteri trasparenti di valutazione.

È un percorso complesso, nel quale ogni candidato richiede un investimento specifico. Per produrre gli ASO e portarli fino alla valutazione sperimentale serviranno risorse ingenti e dedicate.

«Essere pronti significa questo: la rete esiste, la ricognizione nazionale è iniziata, la collaborazione con gli Stati Uniti è attiva e il percorso regolatorio è già al centro del confronto con le istituzioni. Se emergerà una possibilità scientificamente fondata, dovremo essere capaci di riconoscerla, valutarla e accompagnarla. Nessuno deve restare solo davanti a un referto genetico o nella ricerca di una risposta», dichiarano AISLA, Fondazione AriSLA e il GdS Montoneuroni SIN.

Per una persona con SLA il percorso comincia dal neurologo e dal centro clinico di riferimento. La consulenza genetica e, quando appropriato, il test genetico permettono di conoscere il proprio profilo e verificare se esistano studi o programmi di ricerca pertinenti.

Il **18 novembre a Roma**, durante *La Promessa*, l'intera task force Italia-USA presenterà pubblicamente il programma. In diretta dal Palazzo dell'Informazione di Adnkronos sarà possibile ascoltare le voci dei neurologi, dei genetisti e dei ricercatori italiani e statunitensi coinvolti. Le persone con SLA e le loro famiglie potranno rivolgere direttamente le proprie domande.

Il **19 e 20 novembre a Milano**, durante il **X Convegno scientifico AriSLA**, il confronto proseguirà con la presentazione del protocollo di **Italian TARDBP Trial Readiness**, del ruolo dei centri, dei criteri scientifici e delle modalità di partecipazione alla ricerca quando ricorrano le necessarie condizioni genetiche e cliniche.

Un percorso *n-of-1* comincia da una persona. **Il compito della ricerca è fare in modo che ciò che si impara da quell'uno diventi conoscenza per tutti e che ogni nuova possibilità trovi una comunità pronta a riconoscerla.**

L'Italia quella comunità l'ha già costruita. Il 18 novembre comincerà a raccontarla pubblicamente.

LA PROMESSA | 18 novembre 2026 | Ore 19.00–21.00

Palazzo dell'Informazione di Adnkronos, Roma

Diretta streaming sui canali social AISLA, con possibilità di rivolgere domande alla task force Italia-USA

www.aisla.it

X CONVEGNO SCIENTIFICO ARISLA | 19–20 novembre 2026

Hotel Sheraton San Siro, Milano

Presentazione del protocollo scientifico e delle modalità di partecipazione alla ricerca

www.arisla.org