

Media Contact:  
Collene Wright  
[info@curemds.org](mailto:info@curemds.org)  
+61 413 940 222

18 Giugno 2021

## “CURE MECP2 DUPLICATION SYNDROME” RIAFFERMA LA SUA MISSIONE E LANCIA IL SITO WEB

CURE MECP2 DUPLICATION SYNDROME (CURE MDS) è entusiasta di annunciare che ha raddoppiato il proprio impegno a favore della sua missione e ha lanciato ufficialmente un nuovo sito web all'indirizzo [www.curemds.org](http://www.curemds.org). Questo è il risultato dello sforzo collaborativo delle molte famiglie impegnate che hanno una persona cara che lotta con la sindrome da duplicazione del MECP2 (MDS), una grave condizione neurologica risultante dalla erronea duplicazione del gene MECP2. La missione di CURE MDS è di riunire le famiglie colpite in tutto il mondo per raccogliere e contribuire ai fondi necessari a sostegno degli sforzi di una ricerca curativa strategica per la MDS.

La storia dietro la fondazione di CURE MDS è importante perché si riferisce alla promessa e all'urgenza di una ricerca su questa malattia. Nel 2008 è stato lanciato il Rett Syndrome Research Trust (RSRT) con l'obiettivo di curare la sindrome di Rett. La sindrome di Rett e la MDS sono correlate perché entrambi i disturbi sono legati a un gene chiamato MECP2. La sindrome di Rett risulta da mutazioni o delezioni casuali in quel gene, mentre i sintomi della MDS insorgono quando lo stesso gene è erroneamente duplicato. I sintomi di entrambi i disturbi hanno una certa sovrapposizione e il gene responsabile, obiettivo su cui i ricercatori devono concentrarsi, è lo stesso.

Nel 2010 il Rett Syndrome Research Trust ha accettato la richiesta dei genitori di bambini affetti da MDS di guidare anche gli sforzi di ricerca per una cura per la MDS, sfruttando l'infrastruttura di RSRT, la profonda base di conoscenze e le reti scientifiche globali. In seguito al suo rigoroso processo di revisione scientifica tra pari, RSRT ha assegnato il finanziamento al suo primo progetto incentrato sulla MDS: “La sindrome da duplicazione del MECP2 è reversibile?”, presso il laboratorio della dottoressa Huda Zoghbi, Baylor College of Medicine, Houston, Texas (USA).

Sorprendentemente la dottoressa Zoghbi ha dimostrato non solo che la MDS è reversibile, ma ha anche proposto una strategia per ottenere questo risultato da un punto di vista clinico: la Terapia con Oligonucleotide Antisense. I risultati sono stati pubblicati su "Nature" nel novembre 2015.

Nel decennio successivo la stretta collaborazione tra RSRT e Cure MDS (ex 401 Project) ha portato al finanziamento di sette progetti di ricerca, numerose scoperte scientifiche, studi pre-clinici e, soprattutto, tre approcci terapeutici potenzialmente curativi.

In risposta all'entusiasmo e al senso di urgenza, CURE MDS ha ulteriormente sviluppato la sua struttura, mantenendo i membri fondatori Peter Anderson, Collene Wright, Jenny Howe, Kim Spangler e Beatrice Palma e aggiungendo nuove nomine: Oliver Freeman, Fiona Walton, Amy Baker, Daleth Scaramuzzi e Susan Centrone. Ulteriori opportunità di partecipazione sono benvenute soprattutto con lo sviluppo di un comitato consultivo dei genitori.

Mentre il team di CURE MDS si concentra esclusivamente sulla raccolta di fondi per sostenere la ricerca, l'intero team di RSRT lavora a favore sia della MDS che della Rett. Il team di ricerca di RSRT comprende Monica Coenraads, Randy Carpenter, MD, e Jana von Hehn, PhD, che collettivamente hanno decenni di esperienza nel sostenere gli sforzi per curare la malattia, nello sviluppo di farmaci e nella sperimentazione clinica. Tim Freeman e Ricki Davis sono i membri del team amministrativo e di raccolta fondi.

È importante notare che l'impegno di RSRT non ha alcun costo per CURE MDS. Il 100% di ogni euro versato viene investito nella ricerca: non un solo centesimo va alle spese generali. Inoltre, RSRT è uno standard di riferimento per il rigore, la governance, la trasparenza, la responsabilità e la gestione attenta delle donazioni. I donatori e coloro che si impegnano nel raccogliere fondi possono avere piena fiducia nel fatto che il proprio investimento è in mani responsabili.

La dirigenza di "Cure MDS" ha dichiarato: "Trovare una cura per MDS è la nostra missione. Lavorare e collaborare in maniera congiunta a livello globale con scienziati e studiosi alla ricerca di una cura è essenziale per raggiungere il nostro obiettivo. Più ci avviciniamo alla scoperta di una cura più è importante focalizzare le priorità, aumentare l'impegno e superare gli ostacoli per raggiungere la meta desiderata. Esprimiamo immensa gratitudine a RSRT per il continuo ed instancabile supporto che ci mette nelle migliori condizioni per raggiungere una cura per la MDS".