

Chiesi al EPNS 2023 per confermare il proprio impegno sull'alfa-mannosidosi con la proiezione del film “Rare Land” e la presentazione di 4 poster

Published On: 2023-06-23 00:00

Category: #WeACT



- “Rare Land” è una pellicola firmata Eftimiz Hatzis, che fa vivere allo spettatore la difficile esperienza di una famiglia che si trova a dover affrontare una malattia ultra-rara, come l'alfa-mannosidosi.
- Sfide ancora aperte nel percorso verso una diagnosi più precoce di malattie rare e ultra-rare, opportunità per sostenere sempre di più i pazienti (anche con nuovi mezzi come il cinema). Questi e molti altri i temi discussi durante l'appuntamento.
- Chiesi ribadisce il proprio impegno come player attento alle esigenze della comunità dei pazienti e alla sensibilizzazione sui temi delle malattie rare: 4 nuovi poster illustrano i recenti risultati relativi alla malattia e al trattamento dei pazienti affetti dall'alfa-mannosidosi.

Praga, 22 giugno 2023 – Chiesi ha preso parte alla 15° edizione del **Congresso Europeo dei Neurologi Pediatri (EPNS)** con la **proiezione di “Rare Land”**, il film sull'alfa-mannosidosi realizzato del regista greco Efthimis Hatzis con il supporto non condizionato di **Chiesi Global Rare Diseases** - recentemente presentato anche al Festival di Cannes, nella sezione Marché du Film/Short Film Corner e al Greek Film Center Pavillon - e con la presentazione di una serie di poster sul trattamento di questa patologia. Alla proiezione del film è seguito un confronto, moderato dalla giornalista Federica Gentile, fra **l'Ass. Prof. Martin Magner**, MD, PhD, Dipartimento di Pediatria e Disturbi Metabolici Ereditari dell'Ospedale Universitario Generale di Praga e il **Prof. Dimitrios Zafeiriou**, professore di Neurologia Pediatrica e Pediatria dello Sviluppo, 1° Dipartimento di Pediatria all'Hippokratio General Hospital Ospedale Generale Hippokratio, dell'Aristotle University di Salonicco in Grecia, **primo medico ad aver scoperto un caso di alfa-mannosidosi in Grecia**.

"Rare Land" racconta la storia di Alexandros, un bambino affetto da una malattia ultra-rara, l'**alfa-mannosidosi**, restituendo uno **spaccato coinvolgente del viaggio emozionale che lui e la sua famiglia si trovano ad intraprendere** dall'esordio dei primi sintomi fino alla diagnosi definitiva, tra sentimenti di paura, spaesamento, dubbio e speranza.

"Film come 'Rare Land' sono importanti perché permettono di mostrare in modo realistico tutto ciò che succede nella vita quotidiana di persone che convivono con malattie ultra-rare e delle loro famiglie, facendo luce su un tipo di malattie che molte volte rischiano di essere dimenticate – ha commentato il Prof. Dimitrios Zafeiriou, professore di Neurologia Pediatrica e Pediatria dello Sviluppo, 1° Dipartimento di Pediatria all'Hippokratio General Hospital Ospedale Generale Hippokratio, dell'Aristotle University di Salonicco in Grecia. – Affrontare temi come questo anche attraverso un mezzo di comunicazione non tradizionale per il settore come il cinema permette di far immergere totalmente il pubblico nelle storie dei pazienti e di chi li affianca, offrendo una visione intima e impattante su un tema delicato e ancora poco conosciuto".

L'alfa-mannosidosi è una malattia ultra-rara, che **colpisce circa 1 bambino su 500.000-1.000.000 nati in tutto il mondo**, provocata da una mutazione nel gene MAN2B1 (LAMAN) responsabile della produzione dell'enzima alfa-mannosidasi lisosomiale e che negli individui affetti è assente o espresso in modo non ottimale. Questo deficit di attività enzimatica comporta **l'incapacità da parte delle cellule di scomporre zuccheri complessi**, gli oligosaccaridi, che si accumulano quindi in modo progressivo e dannoso in tutto l'organismo. La malattia, che può presentare diversi livelli di gravità, può manifestarsi in giovane età attraverso diversi sintomi, tra cui **infezioni ricorrenti alle vie respiratorie e all'orecchio, perdita dell'udito, facies distintiva, debolezza muscolare, anomalie scheletriche e articolari, anomalie visive e anomalie cognitive**.

È importante poter **migliorare il percorso diagnostico di questa patologia** che risulta spesso ancora lungo e difficoltoso, e riuscire ad arrivare ad una **diagnosi precoce** è fondamentale per fare in molti casi la differenza per il paziente.

"In questo contesto un ruolo cruciale è ricoperto dal neurologo pediatra, come figura chiave per identificare in modo corretto e tempestivo i sintomi dei pazienti e per gestire efficacemente la presa in carico – ha spiegato l'Ass. Prof. Martin Magner, MD, PhD, Dipartimento di Pediatria e Disturbi Metabolici Ereditari dell'Ospedale Universitario Generale di Praga. – Ancor di più in una patologia di questo tipo, in cui la diagnosi precoce è determinante per la prognosi futura del paziente, questa è una figura di riferimento chiave (all'interno di un team multidisciplinare) per prescrivere direttamente il trattamento più adeguato, ove sia possibile, o per indirizzare il paziente al centro metabolico di riferimento".

Chiesi è impegnata a **migliorare la vita delle persone con malattie rare e ultra-rare e dei loro caregiver**. Come parte di questo impegno, l'azienda ha sostenuto con entusiasmo questo progetto, con l'obiettivo di **accrescere la consapevolezza sul tema** e far conoscere in maniera

realistica il percorso che si trova ad affrontare chi riceve questo tipo di diagnosi.

*“In Chiesi Global Rare Diseases ci impegniamo costantemente per supportare i pazienti che fanno parte della comunità delle malattie rare, ascoltando le loro esigenze e contribuendo a migliorare il patient journey - ha dichiarato **Enrico Piccinini, Head of Europe Rare Diseases di Chiesi Global Rare Diseases** – Siamo orgogliosi di partecipare ad un congresso prestigioso come l'EPNS, condividendo con la comunità medica la toccante testimonianza di 'Rare Land', che rappresenta l'esperienza reale di molte famiglie che devono affrontare una diagnosi di malattia rara. Come azienda, siamo ispirati da storie come questa per trovare soluzioni innovative per far fronte ai bisogni insoddisfatti e per diffondere sempre più la consapevolezza sulle patologie rare”.*

Al congresso **EPNS** Chiesi ha sottolineato il suo impegno in quest'area anche attraverso la **presentazione di 4 poster** che illustrano alcuni recenti risultati degli **studi clinici relativi alla patologia e al trattamento dei pazienti** con alfa-mannosidosi con **velmanase alfa**, terapia enzimatica sostitutiva sviluppata da Chiesi come forma ricombinante di alfa-mannosidasi umana, destinata a fornire o integrare l'enzima naturale, carente nei pazienti.

Per saperne di più su Rare Land e le tematiche affrontate nel film è possibile consultare il sito: <https://wayfinding.chiesi.com/premiere-rareland/>

L'alfa-mannosidosi

L'alfa-mannosidosi (α-mannosidosi) è un disturbo autosomico recessivo ultra-raro, causato da una mutazione nel gene MAN2B1 (LAMAN) che codifica per un enzima chiamato alfa-mannosidasi lisosomiale e che è assente o espresso in modo non ottimale negli individui che ne sono affetti. L'attività ridotta dell'enzima determina un accumulo intracellulare (lisosomiale) di oligosaccaridi (un complesso di 2-10 zuccheri semplici), che è tossico per le cellule e gli organi. Gli oligosaccaridi possono potenzialmente accumularsi in tutto l'organismo e colpire più sistemi.^[1]

La malattia colpisce circa 1 bambino su 500.000-1.000.000 nati in tutto il mondo.^[2] Secondo l'ereditarietà autosomica recessiva, i figli di genitori portatori hanno un rischio del 25% di essere colpiti, mentre il 50% è portatore non sintomatico.

Esistono 3 forme di α-mannosidosi:

1. Tipo 1: forma clinicamente lieve riconosciuta dopo i 10 anni di età. Questa forma ha una progressione della malattia molto lenta e non presenta anomalie scheletriche;
2. Tipo 2: forma moderata riconosciuta prima dei 10 anni di età. Anche questa forma ha una lenta progressione della malattia e presenta anomalie scheletriche con un successivo sviluppo di atassia a partire dai 20-30 anni di età.
3. Tipo 3: una forma grave che viene riconosciuta immediatamente e si presenta con anomalie scheletriche e un'evidente progressione della malattia. Questa forma comporta una morte precoce per coinvolgimento del sistema nervoso centrale o per miopia.³

Maggiori informazioni sulla patologia sono disponibili sul seguente sito:
<https://www.alphamannosidosis.com/en/for-patients-caregivers/>

Chiesi Global Rare Diseases

Chiesi Global Rare Diseases è un'unità aziendale del Gruppo Chiesi fondata nel febbraio 2020 e dedicata alla ricerca e allo sviluppo di trattamenti per disturbi rari e ultra-rari. L'unità Global Rare Diseases opera in collaborazione con Chiesi Group per sfruttare tutte le risorse e le capacità della sua rete globale al fine di offrire nuove opzioni terapeutiche innovative alle persone affette da malattie rare, per molte delle quali non vi sono trattamenti disponibili o i trattamenti sono limitati. L'unità è anche un partner dedicato, insieme a leader globali, al sostegno, alla ricerca e alla cura dei pazienti.

Per ulteriori informazioni www.chiesirarediseases.com

Gruppo Chiesi

Chiesi è un gruppo biofarmaceutico internazionale orientato alla ricerca che sviluppa e commercializza soluzioni terapeutiche innovative nel campo della salute respiratoria, delle malattie rare e delle cure specialistiche.

Per realizzare la propria missione di migliorare la qualità di vita delle persone, il Gruppo agisce in maniera responsabile non solo verso i pazienti, ma anche per le comunità in cui opera e per l'ambiente. Avendo adottato lo status giuridico di Società Benefit in Italia, negli Stati Uniti e in Francia, l'impegno di Chiesi a creare valore condiviso per la società nel suo complesso è legalmente vincolante, e al centro di ogni decisione aziendale. Come B Corp certificata dal 2019, siamo parte di un movimento globale di aziende che rispettano alti standard di impatto sociale e ambientale. L'azienda ha l'obiettivo di raggiungere Zero Emissioni Nette di gas a effetto serra (GHG) entro il 2035.

Chiesi, che vanta oltre 85 anni di esperienza, ha sede a Parma, opera in 31 Paesi, e conta oltre 6.500 collaboratori. Il Centro Ricerche di Parma collabora con altri sei importanti poli di R&S in Francia, Stati Uniti, Canada, Cina, Regno Unito, e Svezia.

Contatti per la stampa:

Chiara Travagin

Rare Communication Manager

Tel: +39 348 8818985

Email c.travagin@chiesi.com

Alessio Pappagallo

Press Office Manager

Tel: +39 339 5897483

Email a.pappagallo@chiesi.com

[1] *Malm D et al. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21*

[2] *Harmatz et al. Molecular Genetics and Metabolism 124 (2018) 152–160*

[3] *Malm D et al. Orphanet J Rare Dis 2008;3:21*