Internazionale sulla malattia di Kennedy, Newsletter,

Fall 2026

Introduzione

Benvenuti alla Newsletter internazionale sulla malattia di Kennedy - Autunno 2026.

Mentre la comunità SBMA attende con trepidazione l'avvio dello studio clinico di fase 3 ROMA-KD volto a valutare l'AJ201 (Rosolutamide), una seconda terapia promettente è entrata nella fase di sviluppo clinico.

Arvinas Therapeutics sta conducendo nei Paesi Bassi uno studio clinico di fase 1/1B sull'ARV-027, un PROTAC sperimentale per via orale, a restrizione periferica, progettato per degradare selettivamente il recettore degli androgeni tossico con espansione della poliglutammina nel muscolo scheletrico. Entrambi gli studi hanno implicazioni a livello globale per i pazienti affetti dalla malattia di Kennedy e le loro famiglie. Continueremo a monitorare i progressi di questi sviluppi e condivideremo le ultime novità in questa newsletter.

In questa edizione siamo lieti di dare il benvenuto ad ASEK-E, l'Associazione spagnola per la malattia di Kennedy, e alla Kennedy Hope Education Foundation che opera in Canada. Entrambe queste nuove organizzazioni stanno contribuendo a sensibilizzare l'opinione pubblica sulla malattia di Kennedy e a sostenere i pazienti e la ricerca.

Altri punti salienti di questa edizione includono:

- La Kennedy's Disease Association (KDA) ha assegnato quasi 400.000 dollari in finanziamenti per la ricerca a ricercatori in Giappone, Regno Unito e Stati Uniti. Inoltre, con l'aiuto di KD-UK, è stata assegnata una borsa di ricerca Waite-Griffin per la SBMA a una giovane ricercatrice dell'Università di Oxford.
- Una storia commovente di un paziente australiano affetto dalla malattia di Kennedy (KD), campione di Para World Sailing nella sua categoria e membro attivo di organizzazioni australiane impegnate nella lotta contro le malattie neuromuscolari.
- Le iniziative di AIMAK (Italia) volte a fornire logopedia e sostegno psicologico ai pazienti affetti dalla malattia di Kennedy.
- KD-UK sta organizzando un altro Great Road Trip di sensibilizzazione, questa volta verso il Circolo Polare Artico!
- Aggiornamenti sulle ultime attività in Francia e in Giappone, compresa la partecipazione di SBMA Japan all'iniziativa di coinvolgimento dei pazienti e del pubblico nella ricerca (PPI), sponsorizzata dalla Japanese Agency for Medical Research and Development.

Italia, AIMAK (Associazione di Malattia di Kennedy)

Dott. Fabrizio Malta, Presidente

aimak.it

1. Ricerca scientifica
- Studio clinico di fase 1 di Arvinas: Stiamo seguendo da vicino l'imminente studio clinico di fase 1 condotto da Arvinas sulla malattia di Kennedy (SBMA), il cui avvio è previsto a breve presso il Centro di ricerca clinica sui farmaci per l'uomo (CDHR) di Leida, nei Paesi Bassi.
- ANJII Pharmaceutical: Siamo in contatto attivo con ANJII Pharmaceutical per discutere e sostenere il processo di trasferimento del loro studio clinico di Fase 3 in Italia e in Europa.
- Collaborazione con Telethon: Manteniamo un dialogo costante e continuo con Telethon, che sta svolgendo un lavoro straordinario per la malattia di Kennedy.

2. Servizi di supporto
- Logopedia nel 2027: Stiamo attualmente organizzando una serie di 5 sessioni online di logopedia per i pazienti affetti dalla malattia di Kennedy, in programma per il 2027 (incentrate sulla masticazione, la deglutizione e la fonazione per aiutare i pazienti a parlare meglio).
- Sostegno psicologico: Entro la fine di quest'anno organizzeremo un nuovo incontro di gruppo online con uno psicoterapeuta incentrato su un tema specifico.

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

Catherine David-Mariscot, Presidente

Grazie al sito web dell'ARMK, sempre più pazienti e famiglie scoprono la nostra associazione, ci contattano e diventano soci. Continuo a fornire loro una consulenza personalizzata e il nostro programma di neuro-nutrizione pensato per le persone affette dalla malattia di Kennedy.

Esaminando i risultati delle analisi del sangue che i pazienti mi hanno inviato, così come i farmaci che sono stati loro prescritti, sono rimasta colpita dall'entità dalle patologie metaboliche ed epatiche di alcuni di loro, in particolare dai livelli elevati di colesterolo LDL. Sebbene tali patologie siano note per essere associate alla malattia di Kennedy, sembrano essere particolarmente pronunciate in diversi pazienti che hanno contattato l'ARMK.

Attualmente siamo anche in contatto con una donna che riferisce di manifestare sintomi simili a quelli osservati negli uomini affetti dalla malattia di Kennedy. La sua situazione merita particolare attenzione, poiché le donne portatrici della mutazione genetica sono generalmente descritte come sintomatiche solo in misura lieve.

Infine, siamo lieti di dare il benvenuto a Pablo Bolivar e alla nuova associazione spagnola dei pazienti affetti dalla malattia di Kennedy nella nostra alleanza internazionale. Non vediamo l'ora di conoscere meglio il loro lavoro e di instaurare legami più stretti con loro.

Giappone, SBMA Japan

Yukihiko Hamada, Presidente

sbma.jp

SBMA Japan continua il proprio impegno nelle attività con pazienti e ricercatori. In passato, l'organizzazione ha partecipato a uno studio volto a identificare le misure degli esiti riferiti dai pazienti per la SBMA e a uno studio internazionale sull'alfabetizzazione genetica. Nel 2025 ha partecipato al 66° Congresso annuale della Japanese Neurological Association incentrato sui Metodi di trattamento precoce per la SBMA e sta attualmente partecipando a uno studio clinico sulla mexiletina come potenziale terapia per la malattia di Kennedy.

L'organizzazione sta inoltre collaborando strettamente con la Japanese Agency for Medical Research and Development nell'ambito dell'iniziativa "Coinvolgimento dei pazienti e del pubblico nella ricerca (PPI, Patient and Public Involvement in Research)":

«Attraverso le attività di coinvolgimento dei pazienti e del pubblico, riteniamo che il passaggio da una "posizione di sostegno" passiva a un "contributo" attivo da parte dei pazienti sia fondamentale per migliorare la qualità della vita. In futuro, intendiamo partecipare attivamente alle attività di coinvolgimento dei pazienti e del pubblico come gruppo di pazienti, collaborando con altri pazienti, operatori sanitari e ricercatori per definire trattamenti e migliorare la vita dei pazienti e dei portatori.»

Fare clic qui per visitare il sito web di SBMA Japan.

//Nota per il redattore: Di seguito è riportato il testo originale in giapponese delle dichiarazioni citate sopra.//

Regno Unito, KD-UK

Kim Slowe,Presidentedella fondazione

kd-uk.com

KD-UK continua a compiere progressi con il proprio programma volto a migliorare l'accesso regionale alle cure per le persone affette dalla malattia di Kennedy in tutto il Regno Unito. Gran parte di queste cure sarà erogata attraverso i 22 centri per le malattie del motoneurone (MND) presenti in tutto il Paese e andrà a integrare il supporto specialistico di eccellenza fornito dalla Kennedy's Disease Clinic di Londra.
Per comprendere meglio le difficoltà che i pazienti incontrano nell'accedere a cure e sostegno adeguati, la clinica, con il sostegno di KD-UK, ha recentemente distribuito un questionario dettagliato a tutti i pazienti registrati nel Regno Unito. Le risposte sono attualmente in fase di valutazione e contribuiranno a orientare i futuri miglioramenti nell'assistenza ai pazienti.

Sostegno alla ricerca specialistica e all'assistenza clinica
KD-UK continua a finanziare l'infermiere specializzato in ricerca clinica e il fisioterapista di ricerca clinica con sede a Londra, contribuendo a mantenere competenze fondamentali e a garantire il sostegno ai pazienti.

L'ente benefico è stato inoltre lieto di contribuire al finanziamento della borsa di ricerca Waite-Griffith per la SBMA, assegnata alla giovane e talentuosa ricercatrice di Oxford Ambra Speciale. Inoltre, KD-UK sta finanziando un'importante ricerca sul riposizionamento dei farmaci condotta dalla Dr Helen Devine presso l'Università di Newcastle. Questo lavoro esplora il potenziale dei farmaci esistenti come possibili trattamenti per la malattia di Kennedy.

KD-UK Champion Award 2026
Il KD-UK Champion Award 2026 è stato assegnato a Terry Thompson in riconoscimento del suo eccezionale contributo alla comunità internazionale della malattia di Kennedy. La motivazione del riconoscimento riportava:

"Terry ha dimostrato una leadership eccezionale in qualità di presidente della Kennedy's Disease Association. Sotto la sua guida, ha contribuito ad ampliare la portata e l'impatto dell'organizzazione ben oltre i confini degli Stati Uniti. Terry ha svolto un ruolo fondamentale nel riunire la comunità internazionale della malattia di Kennedy, promuovendo la collaborazione e rafforzando lo sforzo globale per trovare una cura. KD-UK è orgogliosa di riconoscere l'impegno, la leadership e la dedizione eccezionali di Terry nei confronti della comunità della malattia di Kennedy in tutto il mondo".

Il Great Arctic Road Trip – agosto 2027
KD-UK è impegnata nell'organizzazione di una nuova ed entusiasmante avventura volta alla raccolta fondi e alla sensibilizzazione: il Great Arctic Road Trip!

Nell'agosto 2027, la nostra fidata Citroën 2CV rossa partirà da Oxford per un viaggio epico verso il Circolo Polare Artico e oltre, attraversando i Paesi Bassi, la Germania, la Danimarca, la Svezia, la Finlandia e la Norvegia prima di raggiungere Capo Nord. L'obiettivo di questa ambiziosa avventura è sensibilizzare l'opinione pubblica sulla malattia di Kennedy e raccogliere fondi essenziali per sostenere la ricerca su questa patologia. Il viaggio fa seguito al grande successo di Great Road Trip, il viaggio da Los Angeles a Roma intrapreso nel 2022.

Uno sguardo al 2027 e al 2028
Ci sono molte altre iniziative in programma. KD-UK sta organizzando una giornata dedicata ai pazienti a Oxford nel luglio 2027, che riunirà i pazienti del Regno Unito. Sarà un'occasione per condividere esperienze, scambiare informazioni e incontrare altre persone affette dalla malattia.

Guardando al futuro, l'associazione sostiene anche l'organizzazione di un'altra Conferenza internazionale europea sulla malattia di Kennedy per il 2028. Ciò offrirà una preziosa opportunità a pazienti, medici e ricercatori provenienti da tutta Europa e oltre per condividere conoscenze, rafforzare la collaborazione internazionale e continuare a lavorare per ottenere terapie migliori e, in ultima analisi, una cura. Attraverso il proprio impegno a favore del sostegno ai pazienti, dell'assistenza clinica, della ricerca e della collaborazione internazionale, KD-UK rimane determinata a fare davvero la differenza per tutte le persone affette dalla malattia di Kennedy.

Fare clic qui per visitare il sito web di KD-UK.

Stati Uniti, Kennedy’s Disease Association (KDA

Terry Thompson, Presidente

kennedysdisease.org

La KDA è lieta di annunciare l’assegnazione di 398.000 dollari in finanziamenti e borse di ricerca per il 2026 a ricercatori in Giappone, Regno Unito e Stati Uniti. I seguenti gruppi di ricerca e ricercatori hanno ricevuto i finanziamenti:

- Albert La Spada ed Eric Wang, University of California, Irvine
- Marni Falk e Melis Close, Medical College of Wisconsin, insieme a Christopher Grunseich, National Institutes of Health
- James Sleigh e Annalucia Darbey, University College London
- Annalucia Darbey, Alex Cammack e Petro Fratta, University College London
- Tomoki Hirunagi, Nagoya University, Giappone

Inoltre, è stata assegnata una borsa di ricerca Waite-Griffin per la SBMA ad Ambra Speciale dell’Università di Oxford. Questa borsa di ricerca è stata finanziata congiuntamente da KDA e KD-UK. KDA si congratula con tutti i vincitori e attende con interesse le importanti scoperte e i progressi che deriveranno dai loro progetti di ricerca.

La KDA ha sponsorizzato il quarto workshop annuale di Banbury dedicato alla SBMA, tenutosi dal 4 al 6 ottobre 2026 a New York. Organizzato dai professori Albert La Spada, Andrew Lieberman e Diane Merry, il workshop ha riunito 19 scienziati provenienti dagli Stati Uniti, dal Regno Unito e dall’Italia per approfondire il tema: “Deregolazione trascrizionale ed epigenetica nell’Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare (malattia di Kennedy)”. La KDA è stata rappresentata dal vicepresidente Jameson Parker e dal Dr Ed Meyertholen. Il workshop ha messo ancora una volta in luce il potere della collaborazione, riunendo ricercatori specializzati in SBMA ed esperti di discipline scientifiche correlate per condividere idee, far progredire la ricerca e individuare nuove opportunità di scoperta. Diversi partecipanti hanno descritto l’incontro come una delle conferenze scientifiche più produttive e di maggiore impatto a cui avessero mai partecipato.

La KDA ha annunciato la prossima conferenza, che si terrà dal 7 al 9 novembre 2027 presso il rinomato Caesars Palace di Las Vegas, nel Nevada. Questo evento di tre giorni riunirà la comunità della malattia di Kennedy (SBMA) per un programma unico che combina sessioni incentrate sui pazienti con una conferenza scientifica per ricercatori e medici. La conferenza comprenderà presentazioni e sessioni formative per pazienti, portatori e familiari, oltre a importanti aggiornamenti sugli studi clinici e sugli sviluppi terapeutici emergenti. I partecipanti avranno inoltre l’opportunità di conoscere gli ultimi progressi nella ricerca di laboratorio e gli sforzi costanti per sviluppare trattamenti efficaci per la SBMA.

Fare clic qui per visitare il sito web della Kennedy’s Disease Association.

Australia, KD Downunder

Rod Kent, President

KD Downunder desidera rendere omaggio a Chris Symonds, un paziente affetto dalla malattia di Kennedy che si è distinto nelle competizioni internazionali di vela e ricopre il ruolo di efficace portavoce presso l'associazione australiana per le malattie del motoneurone (MND). Chris promuove attivamente la sensibilizzazione sulla malattia di Kennedy e sulle MND attraverso la sua partecipazione a consigli di amministrazione e comitati. Grazie alle esperienze personali vissute, condivide la sua profonda comprensione dell'impatto che la malattia ha sulle persone e sulle famiglie.

"L'uomo che ottiene risultati senza clamore"

Chris Symonds è uno di quegli uomini che porta a termine le cose senza fare rumore, ma di cui raramente si sente parlare per i risultati ottenuti. Chris vive con sua moglie Fayellen a Wynyard, in Tasmania, Australia, e ha quattro figli adulti.

A Chris è stata diagnosticata la malattia di Kennedy nel 2002. Ammette di aver attraversato un periodo di afflizione, ma invece di sprecare il suo tempo lamentandosi contro il destino, ha incanalato le sue energie in attività più produttive.

Di professione calderaio-saldatore, Chris nel 2010 ha lasciato il lavoro di Senior Manager alla Caterpillar Underground Mining, un grande stabilimento di progettazione e produzione con sede a Burnie, in Tasmania. Ora in pensione, Chris ha lavorato a casa per preparare la sua abitazione per il futuro. Ha costruito una terrazza e una nuova cucina, rendendole accessibili con la sedia a rotelle. All'epoca non ne aveva bisogno, ma essendo una persona a cui piace essere preparata, ha fatto tutto in vista del momento in cui ne avrebbe avuto bisogno. Chris dice che è stato fantastico tornare a lavorare con le mani, cosa che non faceva da molti anni. Ciò non ha influito sul decorso fisico della sua malattia, ma ha sicuramente aiutato il suo stato mentale.

Velista fin dall'età di dieci anni, Chris temeva di non potersi più dedicare al suo passatempo preferito con il progredire della KD. Ha quindi adattato le barche per poter continuare a praticare questo sport. Oggi è campione nazionale e internazionale di Para World Sailing nella sua categoria. Dal 2016 il tre volte campione del mondo ha gareggiato con successo a livello mondiale, europeo, dell'Asia-Pacifico, nazionale e statale. È anche un allenatore qualificato della Federazione australiana di vela e mentore di altri velisti, ha vinto il titolo di "Para Sailor of the Year" della Federazione australiana di vela per ben sei volte – un record – ed è istruttore qualificato per le patenti nautiche per imbarcazioni a motore e comandante dell'Unità di soccorso marittimo di Wynyard.

Tra le sue attività legate alla KD, Chris è:

- Presidente della Motor Neuron Disease Association della Tasmania.
- Direttore della Motor Neuron Disease Association dell'Australia.
- Membro del Comitato di governance di MND Australia.
- Membro del gruppo di lavoro per la stesura delle linee guida australiane sull'assistenza alle persone con MND.

Chris ora si dedica alla propria salute, alla famiglia, alla comunità, alla vela e alla gestione autonoma del suo National Disability Insurance Scheme. Si concentra sulla salute fisica e mentale frequentando sessioni di allenamento personalizzato in piscina e a domicilio per un'ora, cinque volte alla settimana. Chris sostiene che un atteggiamento positivo, la preparazione e la pianificazione del proprio futuro siano fondamentali per i suoi successi e il suo benessere.

Fare clic qui per la pagina Facebook di KD Downunder.



Canada, Kennedy Hope Education Foundation

Jinyuan Wu, President

In Canada è stata avviata una nuova iniziativa per sensibilizzare l'opinione pubblica sulla SBMA. La Kennedy Hope Education Foundation (KHEF) è una nuova organizzazione con sede nell'area metropolitana di Toronto, impegnata a diffondere la conoscenza della malattia di Kennedy attraverso programmi educativi a partire dalla scuola superiore. Questa iniziativa è particolarmente rilevante poiché la malattia si manifesta con una frequenza significativamente più elevata tra le popolazioni indigene del Canada occidentale.

Il loro primo evento è stata una campagna di sensibilizzazione di due giorni alla Iroquois Ridge High School (IRHS) all'inizio di ottobre. Studenti e personale scolastico hanno partecipato a una Strength Challenge che ha messo in evidenza l'impatto della debolezza muscolare vissuta da chi convive con la SBMA, e a una 100-Step Challenge che ha coinvolto oltre 400 studenti. In tutta la scuola sono stati allestiti pannelli informativi e l'attività ha incoraggiato i partecipanti a riflettere su come le attività quotidiane, quali camminare, salire le scale o alzarsi da una sedia, possano diventare sempre più difficili per le persone affette dalla malattia. Studenti e personale hanno inoltre indossato braccialetti blu con la scritta Cure Kennedy Disease per dimostrare il proprio sostegno e sensibilizzare la comunità scolastica.

L'IRHS ha avuto l'onore di ospitare Max Zhou, PhD, MS, che ha parlato con gli studenti di biologia dell'ultimo biennio della scuola superiore dell'impatto della malattia di Kennedy sui pazienti e sulle famiglie, e degli sforzi in corso per far progredire la ricerca e lo sviluppo di terapie. La sua presentazione ha incluso risorse didattiche, discussioni in classe e una sessione di domande e risposte che ha aiutato gli studenti ad acquisire una maggiore comprensione delle sfide affrontate da chi convive con malattie neuromuscolari rare.

L'evento, sostenuto da Muscular Dystrophy Canada e dalla KHEF, è riuscito ad aumentare la consapevolezza, a incoraggiare l'empatia e a sottolineare l'importanza delle attività di sensibilizzazione e della ricerca per le persone e le famiglie colpite dalla malattia di Kennedy.



Spain

Pablo Bolivar, President

La nostra comunità sta crescendo lentamente; al momento siamo 21 "fratelli KD". Abbiamo creato un gruppo WhatsApp per sostenerci a vicenda.

Siamo un'associazione legalmente costituita in Spagna, dedicata a fornire sostegno, informazioni e supporto emotivo alle persone affette dalla malattia di Kennedy (Atrofia Muscolare Spinale e Bulbare, SBMA).
La nostra organizzazione è ufficialmente registrata e affiliata alle autorità competenti, e fa parte delle associazioni riconosciute a livello nazionale che rappresentano i pazienti affetti da malattie neuromuscolari.

Grazie alla nostra adesione all'ASEM (Federazione spagnola delle malattie neuromuscolari), collaboriamo con altre organizzazioni per migliorare la visibilità, la ricerca, le risorse sanitarie e la tutela dei diritti delle persone affette dalla malattia di Kennedy e delle loro famiglie.

Alcuni dei nostri membri partecipano a incontri sulle malattie rare in tutta la Spagna.

Fare clic qui per visitare il sito web SBMA Spagna.

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