

Allegato A

Obiettivi del programma di finanziamento, 2024

L'AILE ha lo scopo di incoraggiare la ricerca sulla Linfocitocitosi Emofagocitica (HLH), apre quindi un programma di sovvenzione per la ricerca scientifica sulle seguenti tematiche di interesse della comunità HLH:

1. Ricerca clinica:

La diagnosi dell'HLH è ancora una sfida per i clinici a causa delle manifestazioni sovrapponibili ad altre patologie, come la sepsi e l'infiammazione acuta. Sono necessari studi che definiscano meglio i criteri clinici per diagnosticare precocemente la malattia non solo nei pazienti pediatrici, ma soprattutto negli adulti, in modo da ridurre la mortalità.

All'interno della ricerca clinica è inoltre necessario stimare, con studi qualitativi, l'impatto dell'HLH sulla vita dei pazienti affinché si possano implementare interventi adeguati a sostegno delle famiglie e pazienti.

2. Diagnostica della HLH:

Il protocollo HLH-2004 detta le linee guida per il trattamento della malattia nei pazienti pediatrici. Purtroppo le differenze tra bambino e adulto fanno sorgere dubbi sulla sua applicabilità negli adulti. L'associazione ritiene necessari miglioramenti nelle linee guida del protocollo HLH-2004, soprattutto applicate all'attivazione con cause oncologiche

3. Innovazione terapeutica:

Nell'ultimo decennio molte sono state le terapie innovative per il trattamento dell'HLH, basti pensare agli inibitori citochinici fino alla terapia genica. L'AILE intende supportare progetti di ricerca che migliorino le cure dell'HLH e abbiano un particolare interesse per terapie innovative utilizzabili negli adulti.

4. Biologia e genetica (ricerca traslazionale)

Il sequenziamento NGS ha rivoluzionato la genetica della malattia mettendo in luce varianti in omozigosi nei geni che controllano il rilascio di sostanze citotossiche dai linfociti T e in altri geni, implicati nel controllo dell'infezione e nella risposta infiammatoria. Mutazioni in eterozigosi favoriscono infezioni gravi, quindi l'analisi genetica può supportare l'identificazione di nuovi geni che predispongano all'HLH o a fenotipi che le assomigliano. Inoltre, studi funzionali sono necessari per approfondire i meccanismi biologici e, di conseguenza, approcci terapeutici appropriati.

Le proposte scientifiche potranno essere sviluppate a livello di ricerca di base - in studi preclinici o clinici. Potranno essere sostenuti progetti già in essere, che necessitano di ulteriori supporti finanziari per il raggiungimento di risultati innovativi.