

Medicina scienza e ricerca

Malattie genetiche rare, da Fondazione Telethon e associazioni pazienti 350 mila euro per finanziare sette progetti

Di Redazione Aboutpharma Online

"Seed Grant" finanzierà progetti nell'ambito di cinque malattie: sindrome di Sanfilippo, pseudo-ostruzione intestinale cronica (Poic), fibrodiplasia ossificante progressiva (Fop), discinesia ciliare primaria ed encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5

Sette progetti di ricerca scientifica finanziati per un totale di 350 mila euro. "Seed Grant" è un bando, lanciato da Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca su tali patologie. I progetti finanziati operano nell'ambito di cinque malattie genetiche rare: la sindrome di Sanfilippo, la pseudo-ostruzione intestinale cronica (Poic), la fibrodiplasia ossificante progressiva (Fop), la discinesia ciliare primaria e l'encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5.

I progetti finanziati

Tra i progetti che hanno ottenuto il finanziamento, quello coordinato da Alessandro Fraldi, del CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli, sulla sindrome di Sanfilippo (o mucopolisaccaridosi di tipo 3), avrà come obiettivo approfondire i meccanismi alla base della degenerazione del tessuto nervoso tipica della patologia. La sindrome di Sanfilippo è una rara malattia causata dall'accumulo di sostanze tossiche nel sistema nervoso caratterizzata da ritardo motorio e cognitivo, neurodegenerazione, disturbi del comportamento.

Sempre sulla sindrome di Sanfilippo il progetto di Elvira De Leonibus dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e dell'Istituto di biochimica e biologia cellulare del Consiglio nazionale delle ricerche di Monterotondo (Cnr-lbbc), proverà a valutare un nuovo approccio terapeutico basato sullo stimolo farmacologico dell'autofagia, il processo che permette alle cellule di smaltire le sostanze di scarto.

Anche il progetto di Venturina Stagni dell'Istituto di biologia e patologia molecolari del Consiglio nazionale delle ricerche di Roma (Cnr-lbpm) approfondirà il ruolo dell'autofagia, nell'ambito però dei meccanismi alla base della fibrodiplasia ossificante progressiva, malattia ereditaria gravemente disabilitante caratterizzata dallo sviluppo di tessuto osseo in sedi anomale.

Il progetto di Federica Viti: Istituto di biofisica del Consiglio nazionale delle ricerche di Genova (Cnr-Ibf), sarà focalizzato sulla pseudo-ostruzione intestinale cronica, disturbo della motilità intestinale raro, grave e invalidante caratterizzato da sintomi e segni ricorrenti o cronici di ostruzione intestinale, con conseguenze molto significative sulla qualità della vita di chi ne è colpito. Lo studio avrà come obiettivo approfondire il ruolo del gene ACTG2 nella patologia, concentrandosi in particolare sui meccanismi attraverso i quali difetti di questo gene possono alterare la contrazione delle cellule muscolari intestinali.

Il progetto di Luis Galiotta, dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli si concentrerà invece sulla discinesia ciliare primaria, una patologia respiratoria rara caratterizzata da infezioni ricorrenti delle vie respiratorie e, soprattutto nei maschi, infertilità. Il progetto avrà l'obiettivo di valutare in vitro due nuovi approcci terapeutici, uno farmacologico e uno basato sull'RNA messaggero.

Entrambi pisani infine i progetti di Massimo Pifferi, dell'Azienda ospedaliero-universitaria pisana e di Paola Tognini, dell'Università di Pisa: il primo proverà a indagare lo sviluppo di un nuovo modello per testare nuovi approcci terapeutici basati sull'editing genetico per la discinesia ciliare primaria. Il secondo proverà a caratterizzare il ruolo del microbiota intestinale nell'encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5, per chiarire nuovi aspetti fisiopatologici e identificare possibili nuovi approcci terapeutici. L'encefalopatia CDKL5 è una grave malattia dello sviluppo che si manifesta con epilessia già nei primi mesi di vita, ritardo cognitivo e autismo, oltre a ridotte capacità visive, motorie e problemi a livello gastrointestinale.

Le associazioni a supporto

Di questi, 5 progetti "Seed" sono stati finanziati dalle associazioni Sanfilippo Fighters, Poic e dintorni, Fop Italia, Aid Kartagener, Cdkl 5-Insieme verso la cura, e due da Fondazione Telethon. La Fondazione, si legge in una nota, si è impegnata a sostenere con propri fondi eventuali progetti presentati da ricercatori dei propri istituti – il San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano e l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli – ritenuti meritevoli di finanziamento da parte della commissione scientifica di valutazione.

Progetti pilota

In ciascuno dei casi, il termine "seed" indica che si tratta di progetti pilota, in cui un finanziamento annuale di 50 mila euro rappresenta appunto "un seme" per iniziare un percorso di ricerca su un tema scarsamente studiato, come spesso accade per malattie molto rare.

Commissione scientifica ad hoc

Costituita una commissione scientifica ad hoc per ciascuna patologia, formata da ricercatori di fama internazionale esperti della malattia, ciascun progetto è valutato per il proprio merito scientifico. Per ciascuna patologia, la rispettiva commissione ha individuato tra i progetti presentati quelli meritevoli di finanziamento, che sono stati poi presentati alle rispettive associazioni per la decisione finale.

“Sono sempre di più le associazioni che si attivano per raccogliere fondi da investire in ricerca sulla malattia di loro interesse e che poi si rivolgono alla Fondazione per capire come impiegarli al meglio. Negli ultimi due anni abbiamo quindi messo a loro disposizione le nostre competenze maturate in oltre trent’anni nel selezionare progetti sulla base della qualità scientifica e dell’impatto sui pazienti. Abbiamo anche aiutato le associazioni a indirizzare il loro investimento ad ambiti in cui potenzialmente potessero fare la differenza, anche con risorse limitate». – ha dichiarato Manuela Battaglia, Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon.

Ossigeno per la ricerca scientifica

«Dare nuova linfa alla ricerca scientifica in un periodo complesso e stimolante allo stesso tempo come quello che stiamo vivendo oggi, è per Fondazione Telethon prioritario e ci consente di essere vicini ai pazienti e alle loro famiglie, fornendo il nostro supporto e la nostra esperienza a tutte quelle associazioni che altrimenti solo attraverso le loro forze non potrebbero riuscire a organizzare un bando di ricerca – ha dichiarato Alessandra Camerini, Responsabile Relazioni con i Pazienti e le Associazioni– Le associazioni di pazienti rappresentano un punto di riferimento soprattutto in un ambito come quello delle malattie genetiche rare, poiché consentono a chi affronta queste patologie di sentirsi meno solo e di poter contare su una grande rete informativa, solidale e sempre più attiva nella ricerca.

[Malattie genetiche rare, da Fondazione Telethon e associazioni pazienti 350 mila euro per finanziare sette progetti \(aboutpharma.com\)](https://www.aboutpharma.com/it/malattie-genetiche-rare-da-fondazione-telethon-e-associazioni-pazienti-350-mila-euro-per-finanziare-sette-progetti)

ABOUTPHARMAONLINE

SANITÀ E POLITICA | LEGAL & REGULATORY | PERSONE E PROFESSIONI | AZIENDE

Medicina scienza e ricerca

Malattie genetiche rare, da Fondazione Telethon e associazioni pazienti 350 mila euro per finanziare sette progetti

“Seed Grant” finanzia progetti nell’ambito di cinque malattie: sindrome di Sanfilippo, pseudo-ostruzione intestinale cronica (Poic), fibrodiplosia ossificante progressiva (Fop), discinesia ciliare primaria ed encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5

di Redazione Aboutpharma Online | 9 Settembre 2021



Sette progetti di ricerca scientifica finanziati per un totale di 350 mila euro. “Seed Grant” è un bando, lanciato da Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca su tali patologie. I progetti finanziati operano nell’ambito di cinque malattie genetiche rare: la sindrome di Sanfilippo, la pseudo-ostruzione intestinale cronica (Poic), la fibrodiplosia ossificante progressiva (Fop), la discinesia ciliare primaria e l’encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5.

I progetti finanziati

Tra i progetti che hanno ottenuto il finanziamento, quello coordinato da Alessandro Fraldi, del CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli, sulla sindrome di Sanfilippo (o muopolisaccaridosi di tipo 3), avrà come obiettivo approfondire i meccanismi alla base della degenerazione del tessuto nervoso tipica della patologia. La sindrome di Sanfilippo è una rara malattia causata dall’accumulo di sostanze tossiche nel sistema nervoso caratterizzata da ritardo motorio e cognitivo, neurodegenerazione, disturbi del comportamento.

Sempre sulla sindrome di Sanfilippo il progetto di Elvira De Leonibus dell’Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e dell’Istituto di biochimica e biologia cellulare del Consiglio nazionale delle ricerche di Monterotondo (Cnr-Ibbcc), proverà a valutare un nuovo approccio terapeutico basato sullo stimolo farmacologico dell’autofagia, il processo che permette alle cellule di smaltire le sostanze di scarto.

Anche il progetto di Venturina Stagni dell’Istituto di biologia e patologia molecolari del Consiglio nazionale delle ricerche di Roma (Cnr-Ibpm) approfondirà il ruolo dell’autofagia, nell’ambito però dei meccanismi alla base della fibrodiplosia ossificante progressiva, malattia ereditaria gravemente disabilitante caratterizzata dallo sviluppo di tessuto osseo in sedi anormali.