

Nazionale Salute

Malattie rare: Telethon finanzia tre progetti Cnr

Di CORNAZ

La Fondazione Telethon finanzia tre progetti Cnr dal bando "Seed Grant" per lo studio di malattie genetiche rare

Sette progetti di ricerca scientifica finanziati per un totale di 350 mila euro: dal bando "Seed Grant", 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 sulle patologie di proprio interesse, arriva dunque nuova linfa per la ricerca. A due anni dalla prima esperienza pilota con l'Associazione italiana deficit di GLUT1, sono stati finanziati 7 progetti su cinque rare malattie genetiche: la sindrome di Sanfilippo, la pseudo-ostruzione intestinale cronica (POIC), la fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP), la discinesia ciliare primaria e l'encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5.

Di questi, 5 progetti "Seed" sono stati finanziati dalle associazioni Sanfilippo Fighters, POIC e dintorni, FOP Italia, AID Kartagener, CDKL5-Insieme verso la cura, e due da Fondazione Telethon. La Fondazione si è infatti sempre 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. 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.

Costituita una commissione scientifica ad hoc per ciascuna patologia, formata da ricercatori di fama internazionale esperti della malattia, ciascun progetto è stato 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.

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-Ibbc), 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 fibrodisplasia ossificante progressiva, malattia ereditaria gravemente disabilitante caratterizzata dallo sviluppo di tessuto osseo in sedi anomale.

Il progetto di Federica Viti dell'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.

“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 – Nella maggior parte dei casi abbiamo costruito dei bandi di ricerca per ciascuna patologia. Trattandosi di investimenti limitati – circa 50mila euro per un anno – abbiamo indirizzato i ricercatori su aspetti ancora poco studiati di ogni patologia, così da promuovere l'interesse e la conoscenza al riguardo. La valutazione viene affidata a una commissione internazionale ad hoc, che seleziona le proposte meritevoli di finanziamento: la scelta finale, però, è lasciata all'associazione, che

può scegliere il progetto più vicino agli interessi e bisogni della propria comunità, a patto che sia stato ritenuto meritevole di finanziamento dalla commissione di esperti”.

“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”.

Fondazione Telethon

Fondazione Telethon è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera “filiera della ricerca” occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 592,5 milioni di euro, ha finanziato 2.720 progetti con 1.630 ricercatori coinvolti e più di 580 malattie studiate. Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica. Strimvelis, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

[Malattie rare: Telethon finanzia tre progetti Cnr - Corriere Nazionale](#)

Corriere Nazionale

CRONACA LETTERE ECONOMIA POLITICA SOTTILTOPI SPORT AMBIENTE ARTE

Malattie rare: Telethon finanzia tre progetti Cnr

La Fondazione Telethon finanzia tre progetti Cnr dal bando "Seed Grant" per lo studio di malattie genetiche rare

Un progetto di ricerca scientifica finanziato per un totale di 100 mila euro dal fondo "Seed Grant" lanciato dalla Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a ottenere di migliori progetti finali di ricerca sulle patologie di origine ereditaria, arriva al bando "Seed Grant" lanciato dalla Fondazione Telethon. Il progetto si occupa di studiare il meccanismo di trasmissione di difetti di sviluppo, la sindrome metacromatica (MCP), la fibrosi polmonare ereditaria (FPE), la distrofia muscolare congenita e l'encefalopatia epilettica da deficit di CTSC.

Di questi, il progetto "Seed" viene finanziato dalla associazione "L'Allegria" (gruppo "Allegria" di difetti di sviluppo), il progetto "Seed" viene finanziato dalla associazione "L'Allegria" (gruppo "Allegria" di difetti di sviluppo), il progetto "Seed" viene finanziato dalla associazione "L'Allegria" (gruppo "Allegria" di difetti di sviluppo).

Il risultato sarà un database di difetti di sviluppo, un database di difetti di sviluppo, un database di difetti di sviluppo, un database di difetti di sviluppo.

Tra i progetti che hanno ottenuto il finanziamento, quello coordinato da Antonino Frazzoli, dell'ICMIG, ha come obiettivo di studiare, nella sindrome di Strimvelis, il meccanismo di trasmissione di difetti di sviluppo, un database di difetti di sviluppo.