

Federico II e CEINGE tra i progetti finanziati da Fondazione Telethon

Redazione

A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha annunciato i 35 vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale, che vede un totale di 5 milioni e 270mila euro assegnati, raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani. Sono tre i progetti finanziati in Campania, per un totale di 464.000 euro.

Il team guidato da Antonio Baldini dell'Università Federico II si concentrerà sulla sindrome di DiGeorge, caratterizzata da diverse malformazioni congenite: in particolare studierà il ruolo di uno dei geni causativi noti, *Tbx1*, che normalmente regola lo sviluppo dell'apparato faringeo, una struttura embrionale dalla quale si sviluppano molti organi come gran parte del cuore, timo, paratiroidi, muscoli e altri tessuti craniofacciali.

Sempre all'Università Federico II lavora Monica Dentice, che studierà la distrofia muscolare di Duchenne (DMD), per la quale ad oggi non esiste ancora una cura definitiva. L'ipotesi è che un aumento dell'attività di un particolare gene, *SIRT6*, porti a una riduzione dei livelli di ormone tiroideo nel muscolo, peggiorando la progressione della malattia. L'obiettivo del progetto è valutare il potenziale farmacologico degli inibitori del gene *SIRT6* nel trattamento della DMD.

Alessandro Fraldi del CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli si concentrerà sulla sindrome di Sanfilippo, caratterizzata da un grave coinvolgimento cerebrale e attualmente incurabile. In particolare, studiando in particolare il ruolo dell'accumulo di proteine malfunzionanti in questa patologia. I risultati di questo progetto potrebbero portare all'identificazione di nuovi meccanismi alla base della sindrome, aprendo così nuove strade per il suo trattamento.

La valutazione dei progetti presentati in questo bando, conclusa alla fine del 2022, è stata affidata a una commissione scientifica composta da 28 scienziati in gran parte stranieri, attivi in prestigiosi istituti internazionali. Tra i progetti finanziati, una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento specifico, ma non mancano anche progetti già focalizzati su potenziali approcci terapeutici. Tra le malattie oggetto di studio figurano sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins o di Catel-Mankze accanto a patologie più note e studiate quali quella di Huntington o la distrofia muscolare di Duchenne, ma anche forme rare ed ereditarie di malattie ad alta diffusione come quella di Alzheimer.

Di fronte a patologie così gravi e nella maggior parte dei casi orfane di cura e interesse, l'impegno della Fondazione è garantire un sostegno costante alla ricerca: in quest'ottica, proprio in questi giorni prenderà il via il secondo round del bando, che prevederà l'assegnazione di una nuova tranche di fondi

la prossima estate. A partire dal 2022, questa nuova modalità "multi-round" di finanziamento offre infatti ai ricercatori quattro occasioni nell'arco di tre anni per presentare i propri progetti, eventualmente rivisti alla luce dei commenti della commissione in caso di valutazione negativa.

[Federico II e CEINGE tra le ricerche finanziate da Fondazione Telethon | In Ateneo \(unina.it\)](#)

The screenshot shows the 'In Ateneo' website interface. At the top, there is a navigation bar with the university logo and 'FEDERICO II' name. Below it, a secondary navigation bar includes links for 'STUDENTI', 'DOCENTI', and 'PERSONALE'. A main navigation bar contains various categories like 'Home', 'Chi siamo', 'Ateneo', 'Didattica', 'Ricerca', 'Terza Missione', 'F2Magazine', 'International', and 'StudioUNINA'. The main content area is titled 'In Ateneo' and features a sidebar with a menu of categories such as 'OPPORTUNITÀ', 'CITTÀ E DINTORNI', 'ITALIA E MONDO', 'F2 CULTURA', 'F2 RADIO LAB', 'BUONI COMPLEANNO F2', 'UNINA VIDEO', 'UNINA PODCAST', and 'ARCHIVIO NEWS'. The main article is titled 'Federico II e CEINGE tra i progetti finanziati da Fondazione Telethon'. The article text includes: 'A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha annunciato i 35 vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale, che vede un totale di 5 milioni e 270mila euro assegnati, raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani. Sono tre i progetti finanziati in Campania, per un totale di 464.000 euro. Il team guidato da Antonio Baldini dell'Università Federico II si concentrerà sulla sindrome di DiGeorge, caratterizzata da diverse malformazioni congenite: in particolare studierà il ruolo di uno dei geni causativi noti, Tbx1, che normalmente regola lo sviluppo dell'apparato faringeo, una struttura embrionale dalla quale si sviluppano molti organi come gran parte del cuore, timo, paratiroidi, muscoli e altri tessuti craniofacciali. Sempre all'Università Federico II lavora Monika Dentice, che studierà la distrofia muscolare di Duchenne (DMD), per la quale ad oggi non esiste ancora una cura definitiva. L'ipotesi è che un aumento dell'attività di un particolare gene, SIRT6, porti a una riduzione dei livelli di ormone tiroideo nel muscolo, peggiorando la progressione della malattia. L'obiettivo del progetto è valutare il potenziale farmacologico degli inibitori del gene SIRT6 nel trattamento della DMD. Alessandro Fraldi del CEINGE Biotechnologie Avanzate di Napoli si concentrerà sulla sindrome di Sanfilippo, caratterizzata da un grave coinvolgimento cerebrale e attualmente incurabile. In particolare, studierà il ruolo dell'accumulo di proteine malformate in questa patologia. I risultati di questo progetto potrebbero portare all'identificazione di nuovi meccanismi alla base della sindrome, aprendo così nuove strade per il suo trattamento. La valutazione dei progetti presentati in questo bando, conclusa alla fine del 2022, è stata affidata a una commissione scientifica composta da 28 scienziati in gran parte stranieri, attivi in prestigiosi Istituti Internazionali. Tra i progetti finanziati, una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento specifico, ma non mancano anche progetti già focalizzati su potenziali approcci terapeutici. Tra le malattie oggetto di studio figurano sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins o di Catei-Manikis accanto a patologie più note e studiate quali quella di Huntington o la distrofia muscolare di Duchenne, ma anche forme rare ed ereditarie di malattie ad alta diffusione come quella di Alzheimer.'