

FONDAZIONE TELETHON - In Campania assegnati 464mila euro alla ricerca di eccellenza sulle malattie genetiche rare

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 di Napoli 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 di Napoli 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 Franco Salvatore 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.

“Il finanziamento della ricerca è il cuore delle attività di Fondazione Telethon – dichiara Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon – Per questo motivo cerchiamo continuamente di migliorare i processi di valutazione della ricerca, a partire dalla presentazione dei progetti. Siamo convinti che questo sia il solo modo di assicurare che i fondi raccolti siano investiti correttamente e vadano dunque a finanziare gli scienziati che rappresentano l’eccellenza nel proprio ambito. L’obiettivo è garantire l’avanzamento della ricerca sulle malattie genetiche rare, a partire dagli studi di base. In questa occasione, siamo molto soddisfatti di poter dire che abbiamo potuto finanziare tutti i progetti considerati meritevoli dalla commissione di valutazione, il che conferma la validità della formula ‘multiround’ che abbiamo scelto di utilizzare”.

Fondazione Telethon ETS

Fondazione Telethon ETS 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 623 milioni di euro, ha finanziato 2.804 progetti con 1.676 ricercatori coinvolti e 589 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.

[FONDAZIONE TELETHON - In Campania assegnati 464mila euro alla ricerca di eccellenza sulle malattie genetiche rare \(napolimagazine.com\)](https://www.napolimagazine.com/2023/02/23/fondazione-telethon-in-campania-assegnati-464mila-euro-alla-ricerca-di-eccellenza-sulle-malattie-genetiche-rare/)

