

## Telethon premia una ricerca del Dipartimento di biotecnologie dell'Insubria

Publicato: Venerdì 26 Febbraio 2021



C'è anche la ricerca della **professoressa Charlotte Kilstrup-Nielsen del Dipartimento di Biotecnologie e Scienze della Vita dell'Università dell'Insubria** tra i lavori selezionati da **Fondazione Telethon**.

Lo studio, che si focalizzerà sull'**utilizzo di steroidi neuroattivi** come strategia terapeutica nella **malattia da deficit di CDKL5**, un disturbo considerato come una **sindrome di Rett atipica**, è risultato tra i migliori del bando 2020 destinato a sostenere studi scientifici sulle malattie genetiche rare. La malattia è causata da mutazioni del gene CDKL5 e si manifesta nelle prime settimane dopo la nascita in circa uno su 40.000 bambini, sia maschi che femmine. Fin da subito questi bambini sono soggetti a crisi epilettiche refrattarie ai trattamenti farmacologici, a disabilità cognitive e ad altri problemi, per esempio motori e gastrointestinali. Ad oggi, a cause delle limitate conoscenze sulle funzioni di CDKL5, non esistono cure risolutive per i pazienti affetti da CDD e lo sviluppo di strategie terapeutiche, volte a migliorare alcuni degli aspetti clinici, rappresenta una sfida importante per la ricerca di base e per quella clinica.

**In Lombardia**, si registra il più alto numero di progetti vincitori, **ben 17** che hanno ottenuto **fondi per un totale di oltre 3,8 milioni di euro**. In tutto il territorio nazionale sono stati finanziati **45 progetti, per un totale di oltre 10 milioni di euro**: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare

complessivamente oltre 40 milioni di euro\* alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale.

Tra gli altri enti di ricerca premiati l'Università Statale di Milano, la Fondazione Humanitas per la Ricerca, l'Università Vita Salute San Raffaele e la Fondazione Centro San Raffaele, l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri, l'Istituto di Neuroscienze del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), l'Università di Pavia e, come detto, l'Insubria .

«Tramite il bando Telethon del 2020 l'impegno della Fondazione si traduce nel sostegno concreto ai migliori progetti di ricerca italiani per sviluppare nuove strategie terapeutiche e dare risposte tangibili ai pazienti e alle loro famiglie – ha affermato **Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon** – La pandemia ha rinnovato agli occhi di tutti la necessità universale di valorizzare la scienza, che ha un ruolo cruciale per il futuro della società e della vita di tutti noi, non solo in periodi di emergenza. La fase attuale sta rendendo sempre più evidente l'importanza di investire in ricerca e di farlo bene, cioè mettendosi nelle condizioni di produrre un impatto concreto. Il metodo a cui Fondazione Telethon si affida da più di trent'anni ci ha permesso di ottenere avanzamenti importanti della conoscenza e delle strategie di cura. Un progetto che, grazie al sostegno e alla fiducia che i donatori continuano a rinnovare verso la Fondazione – come dimostrato anche dall'ultima maratona televisiva – contiamo di ampliare per rispondere a un numero sempre maggiore di pazienti».

**In totale quest'anno sono stati 518 i ricercatori di tutta Italia** che hanno presentato una richiesta di finanziamento nell'ambito del bando 2020, inizialmente attraverso una lettera di intenti: di questi, 139 sono stati selezionati per presentare un progetto completo. La valutazione delle proposte è stata affidata alla Commissione medico-scientifica della Fondazione, di cui fanno parte 20 scienziati di caratura internazionale provenienti da diversi Paesi del mondo, che si sono avvalsi del parere anche di revisori esterni. A presiedere la Commissione, Naomi Taylor dei National Institutes of Health americani e dell'Università francese di Montpellier. La trasparenza e il rigore del processo di selezione sono garantiti dal metodo del peer review, ovvero "revisione tra pari", ampiamente utilizzato dalle principali agenzie di finanziamento del mondo e anche dalle riviste scientifiche.

Al termine della selezione della Commissione, che per la prima volta si è riunita "da remoto", i progetti che quest'anno accedono al finanziamento sono 45 sulla base di criteri come qualità scientifica, fattibilità e impatto sul paziente e coinvolgono altrettanti gruppi di ricerca distribuiti su tutto il territorio nazionale. Sono inoltre complessivamente oltre 40 le malattie genetiche rare oggetto di studio: tra queste ci sono varie forme di atrofia e distrofia muscolare, patologie oculari come la distrofia del cristallino di Schnyder o le sindromi EEC e AEC, malattie metaboliche come quella di Fabry e di Wolman, ma anche numerose patologie di tipo neurologico come la malattia di Huntington, la sindrome di Angelman e diverse forme di epilessia.

In occasione della **Giornata delle Malattie Rare, che si celebrerà il prossimo 28 febbraio**, **Fondazione Telethon** ha organizzato un evento on line aperto a tutta la comunità formata da pazienti, famiglie, volontari e ricercatori, intitolato "Un impegno raro" proprio per condividere la notizia dei progetti di ricerca finanziati. Per seguirlo, basterà collegarsi a uno dei seguenti canali: **Youtube, su Facebook e su LinkedIn**.

Redazione VareseNews  
redazione@varesenews.it