

La varesina Isabella Barbiero tra i 15 ricercatori vincitori del bando Cariplo-Telethon

Pubblicato: Lunedì 16 Maggio 2022



C'è anche la varesina **Isabella Barbiero** (*nella foto il laboratorio è la seconda in basso da destra*) tra i **vincitori** del bando di concorso 2021 promosso da **Fondazione Cariplo** e **Fondazione Telethon** per la ricerca sulle **malattie genetiche rare**. Il suo progetto di ricerca è tra i quindici finanziati in Lombardia a cui sono stati assegnati fondi per un totale di **3,2 milioni di euro**, mentre su tutto il territorio nazionale sono stati finanziati **24 progetti**, per un totale di **5,7 milioni di euro**.

Oltre a Isabella Barbiero (già premiata a Londra nel 2018), dell'Università dell'Insubria di Varese, il cui progetto riguarda la "caratterizzazione funzionale dell'interazione InSyn1-CDKL5 per la formazione di sinapsi inibitorie dipendenti dal complesso **distrofina/distroglicano**", i ricercatori premiati appartengono ai più importanti centri di ricerca della Lombardia.

- **Vania Broccoli**, Cnr, Milano: "Studio dei meccanismi patologici dell'inattivazione del gene PRR12, responsabile delle alterazioni dello sviluppo neurologico e dell'occhio", insieme al gruppo di ricerca dell'Università di Pisa di Massimiliano Andreazzoli.
- **Francesca Ficara**, Cnr, Milano: "Studio del ruolo della proteina MED12L nelle neoplasie mieloidi rare"
- **Nicoletta Landsberger**, Università degli studi di Milano (coordinatore), **Davide Pozzi** – Humanitas University, Milano (partner): "Identificazione e caratterizzazione di un nuovo possibile bersaglio

terapeutico per il trattamento della sindrome di Rett”

- **Chiara Lanzuolo**, Fondazione Istituto Nazionale di Genetica Molecolare (INGM), Milano (coordinatore), Francesco Ferrari – CNR, Istituto di Genetica Molecolare, Milano (partner): “Studio del ruolo del gene MLIP nella distrofia muscolare di Emery-Dreifuss”
- **Francesca Lavatelli**, Università di Pavia (coordinatore), Pierluigi Mauri – CNR, Milano (partner): “Amiloidosi AL: studio di specifici geni per rivelare i meccanismi molecolari alla base dell’amiloidogenicità delle catene leggere”
- **Marianna Leonzino**, Cnr Milano: “Studio dei meccanismi patogenetici legati a mutazioni del gene VPS13D che causano atassia spinocerebellare autosomica recessiva 4 (SCAR4)”
- **Enrico Milan**, Ospedale e Università San Raffaele di Milano: “Caratterizzazione delle funzioni molecolari delle proteine TENT5/FAM46”
- **Silvia Kristen Nicolis**, Università di Milano Bicocca: “Identificazione di nuovi geni controllati da Sox2 e loro ruolo nelle patologie del neurosviluppo”
- **Maria Passafaro**, CNR, Milano: “Studio delle alterazioni funzionali del recettore AMPAR nel deficit di AP-4”
- **Luca Rampoldi**, Ospedale e Università San Raffaele di Milano (coordinatore): “Ruolo dei meccanismi di controllo di qualità nel processo di rilascio di sostanze chimiche nelle cellule, nella malattia renale tubulo-interstiziale autosomica dominante (ADTKD)”
- **Andrea Saponaro**, Università degli studi di Milano (coordinatore), Ivan Torrente – Università degli studi di Milano (partner): “Studio del ruolo delle proteine DPM2 e DPM3 nelle distrofie muscolari congenite”
- **Alessandro Sessa**, Ospedale e Università San Raffaele di Milano: “Studio dei meccanismi patogenetici associati a mutazioni del gene RLF coinvolte in casi di disabilità intellettiva”
- **Laura Silvestri**, Ospedale e Università San Raffaele di Milano (partner): “Studio della via di segnalazione cellulare mTOR attivata da PIEZO1, gene coinvolto nella stomatocitosi ereditaria disidratata”
- **Enza Maria Valente**, Università di Pavia: “Caratterizzazione funzionale di FSD1L: un nuovo “regolatore principale” del neurosviluppo?”

IL PATRIMONIO GENETICO DA STUDIARE

Il **bando di Fondazione Telethon e Fondazione Cariplo** è diretto a sostenere la ricerca di base, ispirandosi a un’iniziativa del **National Institutes of Health** (NIH), focalizzata sullo studio di quelle parti del nostro patrimonio genetico che, ad oggi, restano oscure ma dovrebbero essere “illuminate”. In particolare, i progetti dovevano focalizzarsi sullo studio dei **cosiddetti bersagli Tdark**, definiti secondo i criteri stabiliti dall’**Illuminating the Druggable Genome Knowledge Management Center** (IDG-KMC), per i quali non sono note informazioni sulla struttura, sulla funzione e sulla interazione con **molecole e farmaci**.

I progetti selezionati vedono la presenza di **35 gruppi di ricerca** distribuiti su tutto il territorio nazionale: Campania, Lazio, Liguria, Lombardia, Toscana, Molise, TrentinoAlto Adige e Veneto.

OLTRE QUINDICI PATOLOGIE DA STUDIARE

Sono **oltre 15 gli ambiti e le patologie oggetto** di studio, tra queste la **distrofia muscolare**, le malattie reumatologiche, le malattie renali, le malattie neurologiche e i disordini del neurosviluppo, la sindrome di Rett, la Malattia di Huntington, la malattia di Alzheimer, i disordini della crescita, le malattie del sangue e le malattie **mitocondriali**.

Complessivamente sono state ricevute oltre 200 proposte di progetto, presentate da enti di ricerca italiani non profit, pubblici o privati. Di queste, 132 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di valutazione, affidato a una commissione medico-scientifica di 15 scienziati di caratura internazionale provenienti da tutto il mondo e presieduta dal dr.

Massimo Pandolfo della Mc Gill University di Montreal (Canada).

A garanzia della trasparenza e della correttezza della valutazione, è stato usato il metodo di peer-review, o revisione tra pari, che indica la valutazione critica che un lavoro o una pubblicazione riceve da parte di specialisti aventi competenze analoghe a quelle di chi li presenta.

«La ricerca di base, in particolare per quanto riguarda le malattie rare, è ancora oggi un ambito orfano di investimenti e questo limita il numero di studi avviati, in particolare in aree del tutto inesplorate – dichiara **Francesca Pasinelli**, direttore generale di **Fondazione Telethon** – In verità, la ricerca di base rappresenta un apripista per l'innovazione in generale, sviluppando conoscenze chiave, potenzialmente utili anche per la ricerca applicata nel campo di patologie più frequenti. Alla luce di queste considerazioni **Fondazione Telethon e Fondazione Cariplo hanno deciso di creare quest'alleanza**, che ci vede uniti nel comune obiettivo di favorire la crescita della ricerca scientifica attraverso progetti i cui risultati possano nel tempo rispondere alle necessità non soddisfatte dei pazienti e delle loro famiglie, in aree con opzioni terapeutiche scarse o nulle. Siamo quindi molto felici di questo sodalizio, che proseguirà anche nei prossimi anni, e ci auguriamo che anche altre Fondazioni seguano l'esempio di Cariplo mettendo a fattor comune risorse e competenze a sostegno della ricerca sulle malattie rare».

DARE DELLE RISPOSTE

«Questi ultimi due anni ci hanno dimostrato con evidenza la capacità innovativa e generativa della ricerca di base, capace di creare quel terreno comune da cui nel tempo nascono scoperte che cambiano radicalmente la vita delle persone. Da sempre **Fondazione Cariplo sostiene la ricerca** e continua a farlo oggi a fianco di Fondazione Telethon, che con noi condivide l'urgenza di provare a dare risposte a quelle persone che si trovano in condizioni particolarmente difficili. – conclude **Giovanni Fosti**, presidente Fondazione Cariplo – Davanti alle sfide e alla complessità che ci troviamo ad affrontare è sempre più necessario il lavoro in rete e la condivisione dei saperi».

Tutti i dettagli sui progetti appena finanziati sono disponibili su:

<https://www.telethon.it/cosa-facciamo/ricerca/progetti-finanziati/>

*i dettagli sugli investimenti in ricerca di Fondazione Telethon saranno descritti nei prossimi mesi nel bilancio di missione, che attualmente è in fase di preparazione

Stefania Radman

stefania.radman@varesenews.it