

Fondazione Telethon annuncia i 10 progetti finanziati per lo studio di sei malattie rare

Pubblicato: Lunedì 19 Settembre 2022



Annunciati da **Fondazione Telethon** i vincitori del bando **“Spring Seed Grant” 2022**: sono **dieci i progetti** di ricerca finanziati per lo studio di **sei malattie genetiche rare**, per un **totale di 500 mila euro**. Avviata per la prima volta dalla Fondazione nel 2019, l’iniziativa ha l’obiettivo di aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a investire in modo mirato i propri fondi, attraverso la selezione dei migliori progetti di ricerca sulle proprie patologie di interesse. In questa quarta edizione del bando sono stati finanziati progetti sulla **sindrome di Phelan Mc-Dermid**, la **malattia di Fabry**, la **sindrome di Rett**, la **sindrome emolitico-uremica (Seu) atipica**, la **malattia di Lafora** e la **sindrome del neurosviluppo dovuta a mutazioni del gene CAMK2b**. Sette invece le associazioni coinvolte: **Associazione Italiana per la Sindrome di Phelan-McDermid**, **Associazione Uniphelan**, **Associazione Italiana Anderson-Fabry**, **Pro RETT Ricerca – Associazione per la ricerca sulla sindrome di Rett ONLUS**, **Progetto Alice Onlus – Associazione per la lotta alla SEU**, **Associazione Tempo Zero**, **Associazione UNICI**.

Come indica la parola **seed**, ogni finanziamento rappresenta un **“seme” da gettare per iniziare un percorso di ricerca su un tema scarsamente studiato**, come avviene spesso nell’ambito delle malattie genetiche rare. Ogni progetto è stato valutato da una commissione scientifica, costituita **ad hoc e formata da ricercatori di fama internazionale esperti della patologia**, che ha individuato quali fossero meritevoli di finanziamento, per poi presentarli alle rispettive associazioni, perché si giungesse a una decisione finale.

Ad oggi sono **complessivamente 37 i “seed grant” finanziati**, per studiare **20 malattie genetiche rare, per oltre 1,8 milioni di euro di investimento totale**. Ventuno le associazioni coinvolte, oltre a una piccola fondazione privata, ma anche Fondazione Telethon stessa, che ha voluto fare la sua parte finanziando 8 progetti tra quelli selezionati come meritevoli e presentati da ricercatori dei propri Istituti di Milano e Pozzuoli.

I progetti finanziati nella quarta edizione

Due i progetti finanziati sulla **sindrome di Phelan-McDermid**, che a partire dai 2-3 anni compromette sensibilmente lo sviluppo motorio e intellettuale. Il progetto di **Letizia Allegra Mascaro del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) di Firenze** studierà come monitorare e modulare l'attività delle aree della corteccia cerebrale coinvolte nell'elaborazione degli stimoli sensoriali. L'auspicio è che grazie alla comprensione dei processi neurobiologici alla base dei sintomi della malattia si potranno migliorare i difetti neurologici tipici di questi pazienti. All'**Università Vita Salute San Raffaele di Milano**, invece, **Luca Colnaghi** si concentrerà su alcune particolari mutazioni di SHANK3, il principale gene in cui ricadono le mutazioni associate alla sindrome. Nello specifico, saranno caratterizzate alcune regioni della proteina codificata dal gene SHANK3 dalla funzione ancora poco nota e l'interazione con altre proteine.

Sempre due i progetti dedicati allo studio della **malattia di Anderson-Fabry**, caratterizzata dall'accumulo nelle cellule di un particolare gruppo di zuccheri e che può portare, nei casi più gravi, a insufficienza renale, infarto o ictus. Il progetto di **Maria Antonietta De Matteis dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli** si concentrerà sullo sviluppo di saggi cellulari per indagare alcune varianti ancora poco studiate del gene GLA, che codifica per l'enzima carente nella malattia e responsabile della degradazione di quei particolari zuccheri. **Paola Sacerdote dell'Università degli Studi di Milano** andrà alla ricerca di nuove possibili strategie farmacologiche per alleviare il dolore e i disturbi dell'umore tipici di questa malattia.

Due progetti saranno poi dedicati alla **sindrome di Rett**, malattia neurologica che colpisce prevalentemente il sesso femminile e rappresenta una delle più comuni cause di disabilità grave. **Flavia Antonucci dell'Università degli Studi di Milano** realizzerà uno studio funzionale per un nuovo possibile approccio farmacologico che agisca sui processi del neurosviluppo. **Dario Balestra dell'Università degli Studi di Ferrara** si focalizzerà sulla messa a punto di un modello cellulare su cui testare approcci terapeutici basati sull'editing genomico, per correggere alcune delle mutazioni più comuni associate alla sindrome di Rett.

Il progetto dedicato alla **sindrome emolitico-uremica (Seu) atipica**, rara malattia caratterizzata da consumo piastrinico, emolisi e danno renale, sarà quello di **Ilaria Bestetti del Centro per la Cura e lo Studio della SEU della Fondazione IRCCS Ca' Granda Policlinico di Milano**: con il suo gruppo di ricerca si focalizzerà sul ruolo di varianti epigenetiche. Queste alterazioni non sono cioè a livello della sequenza del Dna ma, per esempio, nelle modifiche chimiche che ne regolano l'accesso o il ripiegamento nello spazio e che tipicamente risentono di influssi ambientali. Questo studio valuterà un approccio genomico mirato a identificare potenziali differenze epigenetiche tra pazienti con SEU atipica, per spiegare i fattori che causano lo sviluppo di autoimmunità.

Altri due progetti riguarderanno la **malattia di Lafora (LD)**, una grave forma di epilessia mioclonica progressiva ereditaria, caratterizzata da un significativo e rapido deterioramento cognitivo e motorio. **Paolo Prontera dell'Azienda Ospedaliera di Perugia** studierà se particolari sequenze di RNA non codificanti sintetiche, detti SINEUP, siano in grado in vitro di incrementare la produzione di alpha-amylase, enzima in grado di degradare gli accumuli tossici tipici della malattia, i cosiddetti corpi di Lafora. **Stefania Della Vecchia**, ricercatrice presso la **Fondazione IRCCS Stella Maris di Pisa**, utilizzerà un modello di pesce zebra, già messo a punto in un suo studio precedente, per caratterizzare la microglia, un particolare tipo di cellule di supporto presenti nel sistema nervoso, e i meccanismi

cellulari coinvolti nella neuro-infiammazione, tipica della malattia.

Infine, il progetto dedicato alle **mutazioni del gene CAMK2b**, associate a un raro disturbo che ricade nello spettro autistico, vedrà **Claudia Compagnucci dell’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma** impegnata nella generazione e caratterizzazione funzionale delle cellule staminali pluripotenti indotte (IPS), derivate cioè da cellule dei pazienti, per comprendere i meccanismi patologici associati a queste particolari mutazioni.

“Il bando “seed grant”, arrivato ormai alla sua quarta edizione, si è consolidato negli anni, con sempre più associazioni di pazienti che scelgono di investire i propri fondi in ricerca scientifica – dichiara **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon** – Fondazione Telethon mette a disposizione le proprie competenze lanciando il bando, creando le commissioni internazionali di esperti scelti ad hoc, che valutino la qualità scientifica e il potenziale impatto sui pazienti dei progetti raccolti, e presentando alle associazioni quelli ritenuti meritevoli di finanziamento. A questo punto, sono le associazioni stesse a scegliere quale ritengono più utili o di interesse per i propri pazienti. Il numero sempre più alto di associazioni di pazienti che si rivolge a noi per il bando “Seed Grant” è motivo di grande soddisfazione, perché dimostra la fiducia che esse ripongono nel nostro metodo di selezione della ricerca e impegno per le malattie genetiche rare, che troppo spesso ricevono scarsa attenzione e risorse”.

“Lavorare accanto alle famiglie e alle associazioni è fondamentale per noi, perché siamo consci di quali siano le difficoltà quotidiane di chi convive con una malattia genetica rara – dichiara **Alessandra Camerini, Responsabile Relazioni con i Pazienti e le Associazioni** – Questa attività, come diverse altre, è un’ulteriore opportunità per unire le forze e permetterci di mettere a loro disposizione la nostra esperienza trentennale per dare un supporto concreto in un ambito complesso, come quello dell’organizzazione di un bando di ricerca, ed investire in progetti meritevoli, non disperdendo i fondi raccolti con tanto sforzo”.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it