

Telethon premia l'Insubria: alla ricercatrice Barbiero un nuovo finanziamento per lo studio del “disordine CDKL5”

Pubblicato: Giovedì 27 Novembre 2025



L'Università dell'Insubria è tra i 26 vincitori del bando congiunto di Fondazione Telethon e Fondazione Cariplo, che hanno selezionato nuovi progetti di ricerca dedicati a far luce sulle aree ancora inesplorate del genoma umano, per comprendere meglio le cause genetiche di numerose malattie rare. L'iniziativa – giunta alla quarta edizione – ha coinvolto laboratori di 12 regioni italiane per un investimento complessivo di 3,6 milioni di euro, che dal 2021 porta a oltre 17 milioni il sostegno totale delle due Fondazioni alla ricerca di base.

Il progetto di ricerca dell'Insubria è firmato da Isabella Barbiero – già finanziata da Telethon nel 2021-2022 – e **riceverà 227.350 euro per lo studio del “disordine CDKL5”, una rara encefalopatia epilettica del neurosviluppo**. L'obiettivo è chiarire il funzionamento precoce del complesso InSyn1–distroglicano nelle prime fasi dello sviluppo cerebrale, un passaggio cruciale per comprendere i meccanismi alla base della patologia e aprire nuove prospettive per strategie terapeutiche mirate.

Il “disordine CDKL5 (CDD)” provoca **gravi crisi epilettiche ad esordio precoce nei neonati**, accompagnate da disabilità motorie, cognitive e visive. La causa è una mutazione nel gene CDKL5, che svolge un ruolo fondamentale nel controllo dell'attività neuronale nel cervello. Sebbene siano stati approfonditi i meccanismi che regolano l'eccitazione neuronale, il ruolo di CDKL5 nell'inibizione rimane ancora poco conosciuto. Recentemente, è emerso che **CDKL5 interagisce con una proteina chiamata InSyn1**, essenziale per il corretto funzionamento di particolari neuroni (CCK+) che

“spengono” l’eccitazione e proteggono il cervello da un’iperattività dannosa. Il progetto si concentra sulla caratterizzazione dell’interazione tra CDKL5 e InSyn1, nonché sulla maturazione dei neuroni CCK+ nelle prime fasi dello sviluppo cerebrale. L’obiettivo è individuare precocemente eventuali deficit funzionali nel circuito inibitorio, associati all’assenza di CDKL5, per poter indirizzare trattamenti terapeutici in una finestra temporale più mirata.

Isabella Barbiero è una ricercatrice del Dipartimento di Biotecnologie e scienze della vita il cui percorso professionale, nei laboratori di Busto Arsizio, è da sempre rivolto verso lo studio del CDKL5 deficiency disorder e la comprensione dei meccanismi molecolari che portano all’insorgenza della malattia. Barbiero è stata una studentessa triennale e magistrale dell’Insubria nei corsi di Biologia molecolare e Biomedical Sciences, e sempre in Ateneo ha svolto il dottorato in Neuroscienze. Recentemente ha focalizzato la sua attenzione sui difetti cognitivi legati all’ippocampo, un’area cerebrale fortemente compromessa nel CDKL5 deficiency disorder, riuscendo ad associare il deficit di maturazione delle sinapsi ad un difetto delle dinamiche dei microtubuli. Il suo interesse verso la formazione delle sinapsi ha creato le basi per il disegno di un nuovo progetto sperimentale che, grazie al supporto di fondazione Telethon e di fondazione Cariplo, farà luce su aspetti del tutto sconosciuti della malattia, aprendo nuove strade per l’identificazione di target terapeutici.

Commenta **Loredano Pollegioni**, delegato della Rettrice alla Ricerca e all’Innovazione tecnologica: «Il finanziamento ottenuto da una nostra giovane e brillante ricercatrice conferma la solidità e la competitività della ricerca all’Università dell’Insubria in un ambito altamente innovativo come la ricerca su patologie complesse e ancora prive di risposta».

[Redazione VareseNews](#)

redazione@varesenews.it