

Telethon sostiene la ricerca per la cura della sindrome di Rett

Pubblicato: Giovedì 16 Luglio 2015



C'è anche l'Università dell'Insubria tra i centri di ricerca che sono sostenuti da Telethon.

Il laboratorio è quello di Busto che si occupa di individuare una **terapia per le bimbe affette dalla Sindrome di Rett**. Un campo di indagine avviato dalla dottoressa **Landsberger** e ora , **dopo il suo trasferimento al San Raffaele di Milano**, è portato avanti dalla sua collaboratrice **Charlotte Kilstrup-Nielsen**. I fondi permettono all'equipe di ricerca di lavorare per identificare e sviluppare della terapie per **l'encefalopatia epilettica infantile di tipo II** (nota anche come CDKL5), un grave disordine dello sviluppo che colpisce principalmente le bambine, ed è caratterizzato da epilessia, disabilità intellettiva e autismo, oltre a ridotte capacità visive, motorie e problemi a livello gastrointestinale.

In Lombardia sono stati finanziati undici progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di oltre **3.400.000** euro. Complessivamente i fondi assegnati quest'anno dal bando Telethon sono stati 9,9 milioni di euro e andranno a sostenere il lavoro di 58 ricercatori impegnati in 33 centri di ricerca italiani. Tra le nuove malattie oggetto di studio ci saranno alcune forme di **epilessia e malattie convulsive**, una **forma ereditaria di Parkinson**, **malattie del sangue** fra cui l'emocromatosi e la malattia di Von Willebrand, alcune **forme di disabilità intellettive** e diverse altre. La valutazione dei progetti è affidata alla Commissione medico-scientifica, composta da 32 scienziati provenienti da diversi Paesi nel mondo che si avvalgono, a garanzia di una maggiore efficacia nella valutazione, anche di revisori esterni. Quest'anno i revisori coinvolti sono stati 305 provenienti da 24 diverse nazioni.

I finanziamenti del bando 2015 vanno ad aggiungersi ai 2,5 milioni investiti da Telethon in altri programmi di finanziamento esterno (biobanche genetiche, bando clinico neuromuscolare, progetti esplorativi) e ai 27,2 milioni impiegati per sostenere il lavoro dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) di Napoli, dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (TIGET) di Milano, nonché il programma di carriere dell'Istituto Telethon Dulbecco (DTI). Complessivamente, nel 2014-2015 Telethon ha destinato alla ricerca 39,6 milioni di euro, 600mila in più rispetto all'anno scorso.

I progetti finanziati in Lombardia (oltre a quello già citato dell'Insubria)

Il progetto di ricerca di Carla Taveggia, Alessandra Bolino, Stefano Previtali e Maurizio D'Antoniopunta a dimostrare che alcune sostanze sono in grado di stimolare la produzione di mielina, cioè l'involucro isolante dei nervi grazie al quale viaggiano le informazioni dal e verso il cervello. L'utilizzo di questi farmaci potrebbe contrastare la **progressione delle neuropatie della famiglia delle Charcot-Marie-Tooth**, gravi malattie neurologiche ereditarie in cui il ruolo della mielina viene compromesso.

Lo studio di Roberto Chiesa, Stefano Banfi e Giovanna Musco ha lo scopo di valutare in laboratorio se e come una nuova molecola, Zn(II)-BnPyP, sia in grado di prevenire o curare le malattie da prioni, come ad esempio il noto **"morbo della mucca pazza" o l'insonnia fatale familiare**. Questo studio mira dunque allo sviluppo di una terapia efficace per queste terribili patologie.

Il progetto di Roberto Sitia studia i meccanismi di "controllo qualità" nelle fabbriche di proteine delle nostre cellule. L'organismo umano è in grado di verificare la qualità dei prodotti: solo le proteine corrette vengono trasportate laddove sono necessarie. **Fibrosi cistica e altre malattie genetiche** sono

causate proprio da alterazioni nel controllo qualità. Il progetto finanziato mira a comprenderne i meccanismi molecolari di questi processi al fine di disegnare terapie in grado di correggere i difetti causa di malattia.

Paolo Arosio e Laura Silvestri sperimenteranno in modelli preclinici l'uso di due farmaci, uno già utilizzato nella pratica clinica e l'altro modificato in modo da fargli acquisire una nuova funzione, per il trattamento di malattie genetiche caratterizzate da sovraccarico di ferro, quali **l'emocromatosi e la talassemia**, o da carenza di questo metallo, come la **sindrome IRIDA**. L'utilizzo dei due farmaci potrebbe migliorare il difetto nella produzione dell'ormone che regola il metabolismo del ferro che caratterizza le tre malattie genetiche oggetto dello studio.

Daniele Ghezzi si occuperà invece di **malattie mitocondriali**, ovvero patologie che possono essere causate da mutazioni nel DNA mitocondriale o in geni nucleari. La loro ampia eterogeneità genetica è un problema non solo per l'identificazione di nuovi geni malattia, ma anche per raggiungere la diagnosi molecolare attraverso lo screening dei geni noti: il progetto, chiamato MitMed e portato avanti da un consorzio di centri di ricerca italiani, mira a migliorare la diagnosi genetica attraverso l'utilizzo di tecniche di screening di nuova generazione e a testare potenziali approcci terapeutici per le malattie mitocondriali.

Il progetto di Alessandro Sessa e Alessio Zippo ha l'obiettivo di identificare il ruolo, ad oggi sconosciuto, del gene SETD5 nella cellula nervosa, in modo da capire meglio i meccanismi molecolari legati alla **disabilità intellettiva e ai disturbi dello spettro autistico**, malattie nelle quali questo gene è parzialmente inattivo. Inoltre le tre unità di ricerca coinvolte in questo studio mirano a utilizzare un'innovativa tecnica genetica per riuscire a riattivare il gene non funzionante, così da annullare i difetti nelle cellule malate: un metodo che potrebbe rappresentare un approccio estremamente interessante per la cura di questa classe di malattie.

Marco Muzi Falconi, grazie all'utilizzo di cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC), intende creare in laboratorio cellule del sistema immunitario e nervoso in cui studiare i meccanismi e le cause della **sindrome di Aicardi-Goutières**, una rara malattia genetica in cui il sistema immunitario "impazzisce" attaccando le cellule nervose e provocando dunque gravi danni. I risultati di questa ricerca potrebbero portare anche all'identificazione di possibili bersagli terapeutici.

Giacomo Pietro Comi testerà una strategia di terapia genica, che sfrutta le caratteristiche di un particolare tipo di virus detto adeno-associato, per la cura della **glicogenosi di tipo III**, una malattia metabolica. Questo studio aiuterà a comprendere meglio i meccanismi patogenetici alla base della malattia e contribuirà allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche per i pazienti.

Il progetto di Barbara Cassani mira a studiare i meccanismi cellulari e molecolari dell'**infiammazione intestinale** caratteristica di una rara immunodeficienza di origine genetica. I risultati di questo studio garantiranno una migliore comprensione della malattia e potrebbero guidare i ricercatori nell'elaborazione di una terapia efficace.

Andrea Ciammola e Maria Passafaro approfondiranno lo studio su i meccanismi legati alle mutazioni nel gene PARK2 che causano una forma ereditaria di **Parkinson giovanile**, allo scopo di cercare un nuovo approccio terapeutico in grado di rallentare il processo neurodegenerativo causato dalla malattia.

I più recenti risultati

A marzo 2015, infatti, un team internazionale di ricercatori guidati da Luigi Naldini, direttore dell'Istituto Telethon San Raffaele di Milano (TIGET), ha messo a punto una **terapia genica che potrebbe offrire una cura definitiva per l'emofilia B** e sempre al TIGET è stato avviato un protocollo di ricerca sperimentale di terapia genica per la talassemia beta, una grave malattia genetica caratterizzata da un'anemia cronica per la quale l'unico trattamento risolutivo è al momento il trapianto di midollo.

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it