



## **BANDO MULTI-ROUND DI FONDAZIONE TELETHON: IN VENETO ASSEGNATI 377.800 EURO PER LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE**

- *Fondazione Telethon annuncia i 22 progetti vincitori del terzo round del bando, finanziati in tutta Italia*
- *La valutazione dei singoli progetti è stata affidata alla Commissione Medico Scientifica (CMS) della Fondazione e a revisori esterni esperti dei temi proposti, per un totale di oltre 200 scienziati*
- *Grazie a quest'ultima assegnazione, sono oltre 3.000 i progetti finanziati da Telethon dalla sua fondazione.*

*Padova, 15 luglio 2024* – Per il terzo round del bando Multi-round di Fondazione Telethon **sono stati assegnati 3.904.094** di euro, raccolti grazie alle donazioni dei cittadini, che permetteranno di **finanziare 22 progetti di ricerca** sulle malattie genetiche rare da svolgersi su tutto il territorio nazionale. **In Veneto** sono stati assegnati **377.800 euro per il finanziamento di due progetti di ricerca**.

Il gruppo di **Micaela Zonta** dell'Istituto di Neuroscienze del CNR di Padova studierà una forma familiare della malattia di Alzheimer, demenza degenerativa caratterizzata dalla progressiva deposizione anomala di due proteine, tau e amiloide, nel sistema nervoso centrale. Questi depositi diventano tossici per le cellule nervose, causando la loro morte. Nel cervello dei pazienti con Alzheimer, si riscontrano segni patologici, tra cui una diminuzione della vascolarizzazione cerebrale e un aumento dello stato infiammatorio. Gli astrociti, cellule del sistema nervoso, circondano il sistema vascolare cerebrale e modulano la funzionalità cerebrale. La loro attività è regolata da segnali cellulari mediati dal calcio la cui riduzione sembra essere correlata alla perdita di memoria. L'obiettivo di questa ricerca è studiare la disfunzione vascolare nel modello di Alzheimer familiare e intervenire per ripristinare il segnale cellulare mediato dal calcio negli astrociti, al fine di ridurre la patologia vascolare e contribuire quindi a rallentare la progressione della malattia.

Il gruppo di **Marcella Canton** dell'Università degli studi di Padova approfondirà la ricerca sulle mucopolisaccaridosi (MPS), un gruppo di 12 patologie metaboliche pediatriche rare causate dalla carenza di enzimi lisosomiali che degradano i mucopolisaccaridi, molecole coinvolte in numerosi processi di regolazione e comunicazione cellulare. In queste malattie, l'accumulo patologico di mucopolisaccaridi avviene in quasi tutti gli organi e tessuti, causando un grave fenotipo clinico, specialmente a livello cerebrale. La terapia enzimatica sostitutiva, cioè l'infusione dell'enzima mancante, è disponibile solo per pochi tipi di MPS e risulta comunque scarsamente efficace. Il progetto proposto sfrutterà un approccio detto di "drug repurposing", che significa cercare nuovi utilizzi per farmaci già approvati. In particolare, valuterà l'efficacia di un farmaco, già approvato per il trattamento del Parkinson, in modelli animali sperimentali di MPS II e MPS IIIB, con l'obiettivo di aprire nuove opportunità terapeutiche per le mucopolisaccaridosi.

Il bando Multi-round è **stato avviato nel 2021** per permettere ai ricercatori, che desiderano richiedere i finanziamenti, di **poter presentare i propri progetti in quattro occasioni nell'arco di tre anni**, eventualmente rivedendoli e ripresentandoli alla luce dei commenti della commissione di esperti in caso di valutazione negativa.

Grazie a quest'ultima assegnazione, sono **oltre 3.000 i progetti finanziati dalla Fondazione dalla sua nascita**. La **valutazione** dei progetti avviene tramite il metodo della peer review sul modello delle principali agenzie internazionali di finanziamento della ricerca, come per esempio i National Institutes of Health (NIH) statunitensi. A valutare i progetti sono esperti internazionali o Italiani che lavorano all'estero che non hanno conflitti di interesse rispetto al progetto da valutare. In occasione di ogni



bando, i revisori esterni che supportano la CMS possono essere individuati sia nella banca dati di Fondazione Telethon, che ad oggi ne conta circa 9000, sia coinvolti ex novo.

Per questo terzo round del bando la valutazione **dei singoli progetti è stata affidata alla Commissione Medico Scientifica (CMS)** della Fondazione, **composto da 28 membri, che si sono avvalsi del supporto di 199 revisori esterni.**

I nuovi progetti finanziati permetteranno lo **studio dei meccanismi di diverse malattie genetiche e lo sviluppo di potenziali approcci terapeutici.** I progetti vincitori riguardano varie patologie, più o meno conosciute, tra cui la **distrofia muscolare di Duchenne**, la **sclerosi tuberosa**, la **paraplegia spastica ereditaria**, i **disturbi dello spettro autistico**, l'**emofilia A**, la **sindrome di Rett**, l'**epilessia** e le **mucopolisaccaridosi**.

In tutto, sono state ricevute **127 proposte**: dei **22 progetti finanziati**, **13 sono di ricerca di base**, mentre **9 sono di ricerca preclinica.**

*“Con questa terza edizione del bando multiround, Fondazione Telethon continua a lavorare per garantire i fondi necessari per la ricerca sulle malattie rare, anche grazie al supporto imprescindibile di scienziati e ricercatori di altissimo livello. La Fondazione lavora per creare i presupposti affinché una ricerca di qualità possa generare terapie e soluzioni innovative che migliorino la qualità e le prospettive di vita del paziente. Questo bando è, inoltre, la dimostrazione della grande vitalità della comunità scientifica italiana impegnata nell’ambito delle malattie genetiche rare, a giudicare dalla selezione di ricerche molto promettenti, dagli studi di base alla ricerca traslazionale”*, ha dichiarato **Celeste Scotti, direttore Ricerca e Sviluppo di Fondazione Telethon.**

### **Fondazione Telethon ETS**

Fondazione Telethon ETS è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera “filiera della ricerca” occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 660 milioni di euro, ha finanziato oltre 3.000 progetti con 1.720 ricercatori coinvolti e 630 malattie studiate. Ad oggi, grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica, destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Nel 2023, Fondazione Telethon è diventata responsabile della produzione e distribuzione del farmaco nell'Unione europea. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich, per la beta talassemia e alcune malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon sono in fase avanzata di studio o di sviluppo strategie terapeutiche mirate anche per altre malattie genetiche, come per esempio alcuni difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

### **Per maggiori informazioni:**

**Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan**

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02.85457047, 346.3204520

Chiara Longhi – chiara.longhi@havaspr.com – tel. 02.85457060, 342.8507134