

Padova, 11 marzo 2021

MALATTIE RARE **MODELLO 3D DI MUSCOLO PER LA CURA DELLE SARCOGLICANOPATIE**

Fondazione Telethon finanzia il team della Professoressa Dorianna Sandonà dell'Università di Padova che svilupperà piattaforme per la creazione di "muscoli artificiali" utilizzando direttamente le cellule dei pazienti

È stato assegnato da Telethon un finanziamento di 240.000 euro al gruppo della prof.ssa Dorianna Sandonà del Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Padova per il progetto dal titolo "Un modello 3D di muscolo e di rare distrofie muscolari come potente piattaforma per studi di meccanismo e validazione di farmaci". Il progetto avrà durata triennale.

Dorianna Sandonà si occupa da tempo dello studio di un gruppo di malattie genetiche rare, le sarcoglicanopatie, appartenenti alla famiglia delle distrofie dei cingoli e caratterizzate da debolezza muscolare che interessa in particolare i muscoli prossimali del cingolo pelvico e della spalla. Le persone colpite hanno



Dorianna Sandonà

difficoltà ad alzare le braccia, fare le scale, correre. Il decorso clinico è variabile, con le forme più gravi che si manifestano nel bambino e hanno una rapida evoluzione, costringendo alla sedia a rotelle già nell'adolescenza. In Italia si stima ci siano circa 5-600 persone con questa rara distrofia. Attualmente non esistono terapie risolutive, anche se alcuni sintomi possono essere trattati cercando di rallentare la progressione della malattia. La rarità e l'eterogeneità di queste patologie rende complessa la ricerca di una cura, difficoltà che possono essere superate solo grazie ad ampie reti di collaborazione e condivisione di informazioni.

Uno degli obiettivi del lavoro della prof.ssa Sandonà è proprio quello di identificare meccanismi molecolari comuni in patologie diverse, per poter applicare strategie terapeutiche simili. In particolare piccole molecole chiamate correttori, usate per la cura della fibrosi cistica, si sono rivelate utili anche nelle sarcoglicanopatie, e sono ora in fase di valutazione in altre patologie rare come la miopatia di Brody e la sindrome di Allan Herndon Dudley. Per lo studio relativo a quest'ultima malattia, il gruppo padovano ha ricevuto nel 2020 un finanziamento da parte dell'associazione di pazienti "Una vita rara onlus", nell'ambito dell'iniziativa Seed Grant sempre di Fondazione Telethon, che ha messo a disposizione dell'associazione le proprie competenze per selezionare i

migliori progetti da finanziare.

«Una delle grandi difficoltà nello studio delle malattie rare è proprio la mancanza di modelli di studio adatti: le varianti sono tantissime e spesso gli animali da laboratorio non manifestano gli stessi sintomi che si osservano nei pazienti - spiega **Dorianna Sandonà** -. Per questo motivo abbiamo pensato di sviluppare delle piattaforme in cui creare dei "muscoli artificiali" utilizzando direttamente le cellule dei pazienti. Due saranno gli approcci, resi possibili grazie alla collaborazione con i gruppi della Dott.ssa Piccoli del Laboratorio di Ingegneria dei tessuti, Istituto di Ricerca Pediatrica della Città della Speranza di Padova e del Dott. Gargioli del Laboratorio di Anatomia Comparata e Ingegneria Tissutale, Dipartimento di Biologia, Università di Roma Tor Vergata. Nel primo caso - **continua Sandonà** - useremo un bioreattore, dove le cellule sane o malate crescono in condizioni controllate, su un supporto di origine naturale, in presenza di stimoli meccanici analoghi a quelli fisiologici. Nel secondo caso, il muscolo artificiale viene prodotto usando una stampante 3D, nella quale le cellule umane saranno inglobate in uno speciale "inchiostro", anche in questo caso lo sviluppo del muscolo sarà guidato da stimoli simili ai fisiologici. I risultati preliminari - **conclude Dorianna Sandonà**

- sono molto incoraggianti e pensiamo che, una volta messe a punto, queste piattaforme potranno essere utilizzate sia per studiare i meccanismi patogenetici che per sviluppare nuovi trattamenti terapeutici, facilitando così la ricerca sulle malattie rare».

Dorianna Sandonà è nata nel 1964 a Horgen (Svizzera), si è laureata nel 1988 in Scienze Biologiche all'Università di Padova e ha conseguito il dottorato in Patologia e biologia molecolare e cellulare nel 1994. Ha svolto il suo post-doc all'Università di Verona, tornando a Padova nel 1998. Con il suo gruppo di ricerca si occupa da anni dello studio dei meccanismi patologici di malattie genetiche rare che colpiscono i muscoli, in particolare le sarcoglicanopatie. Ha brevettato l'utilizzo di piccole molecole sviluppate per trattare la fibrosi cistica, come nuova possibile terapia per alcune di queste patologie. Molti suoi progetti sono stati finanziati da fondazioni nazionali e internazionali (Telethon, MDA, AFM); collabora attivamente con vari gruppi di ricerca europei. Attraverso la definizione a livello molecolare dei meccanismi patogenetici, che possono essere simili anche in patologie molto diverse e la creazione di innovativi modelli di malattia, Dorianna Sandonà lavora allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici orientati al trattamento di malattie rare.