



IN VENETO OLTRE 1,6 MILIONI DI EURO DA FONDAZIONE TELETHON ALLA RICERCA SCIENTIFICA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE

La Commissione medico-scientifica di Fondazione Telethon ha selezionato i vincitori del bando progetti 2019: finanziati complessivamente 35 progetti di ricerca su 34 malattie genetiche.

Milano, 15 luglio 2019 – Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2019 promosso dalla Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In **Veneto** sono stati finanziati **otto** progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di oltre **1,6 milioni di euro**.

I gruppi di ricerca che hanno ottenuto fondi, dopo un'attenta selezione della Commissione medico-scientifica composta da 30 scienziati di statura internazionale provenienti da diversi Paesi del mondo per garantire l'oggettività della scelta, sono quelli di **Luca Scorrano**, **Francesco Argenton**, **Ildiko Szabo**, **Maria Pennuto** e **Paolo Bonaldo** dell'Università di Padova, **Massimo Zeviani** dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare, **Claudia Lodovichi** e **Diana Pendin** del Consiglio nazionale delle ricerche di Padova.

Dei sei progetti finanziati all'Università di Padova, tre si svolgeranno presso il Dipartimento di Biologia. Quello di **Luca Scorrano** riguarda l'atrofia ottica dominante, una malattia genetica che colpisce la retina e porta progressivamente alla cecità. Obiettivo dei ricercatori sarà approfondire le conoscenze sui meccanismi patogenetici e individuare potenziali terapie efficaci, grazie allo screening sul modello animale di molecole già approvate per l'uso clinico. **Francesco Argenton** coordinerà invece un progetto che vedrà anche la collaborazione dell'Università di Parma focalizzato sull'identificazione di nuovi farmaci per un particolare gruppo di malattie mitocondriali, quelle dovute a difetti nei geni POLG. Lo studio prevederà un'analisi su larga scala di librerie di farmaci già approvati per l'uso clinico per altre patologie e quindi più facilmente utilizzabili nel caso dovessero rivelarsi efficaci anche per questo gruppo di rare patologie ancora prive di una terapia efficace. Sempre sulle malattie mitocondriali, deficit del complesso III, è anche il progetto di **Ildiko Szabo**, che indagherà nel modello animale le potenzialità terapeutiche di un composto estratto dal batterio *Pseudomonas aeruginosa*. Tra le patologie associate al deficit del complesso III ci sono per esempio la sindrome GRACILE, una malattia caratterizzata da morte precoce, la sindrome di Leigh e l'atassia cerebrospinale.

Al Dipartimento di Scienze Biomediche dell'ateneo padovano si svolgerà inoltre il progetto di **Maria Pennuto**, incentrato sullo studio in modelli cellulari e murini di un approccio terapeutico volto a riparare la proteina mutata nella malattia di Kennedy (il recettore per gli ormoni androgeni), basato sulla possibilità di favorire la sintesi di una forma di proteina che priva della porzione tossica, mantenga le proprietà funzionali della forma non patologica.



Anche il progetto di **Paolo Bonaldo** del Dipartimento di Medicina Molecolare è nell'ambito delle malattie neuromuscolari, in particolare quelle dovute al deficit di collagene VI (distrofia di Ullrich e miopatia di Bethlem). Obiettivo dei ricercatori sarà studiare nel modello murino e nelle cellule derivate dai pazienti le potenzialità terapeutiche della spermidina, una sostanza naturale (nutraceutico) presente in numerosi alimenti e in grado di attivare l'autofagia, ovvero il processo di pulizia e riciclaggio all'interno delle cellule di numerosi organi inclusi i muscoli, e già dimostrata dagli stessi ricercatori essere efficace nel recuperare le alterazioni dei muscoli con deficit di collagene VI.

Presso l'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) di Padova, **Massimo Zeviani** studierà come applicare la terapia genica in alcune malattie mitocondriali, come per esempio il deficit del complesso I e del complesso IV. In particolare, verrà studiato in modelli murini come fornire una copia corretta del gene difettoso attraverso dei vettori virali tecnologicamente avanzati in grado di attraversare la barriera ematoencefalica e di svolgere l'azione terapeutica direttamente nel cervello. Nel progetto verranno testati anche vettori virali alternativi più efficaci o in grado di essere specifici per altri organi coinvolti in queste patologie, come il cuore o i muscoli. Oltre a Zeviani, afferiscono all'Istituto Veneto di Medicina Molecolare altri tre vincitori del bando: Lodovichi, Pennuto e Scorrano, che del VIMM è anche l'attuale Direttore scientifico.

Gli altri due progetti finanziati in Veneto si svolgeranno invece presso il CNR. In particolare, presso l'Istituto di Neuroscienze **Diana Pendifin** lavorerà alla messa a punto di nuove strategie terapeutiche per la paraplegia spastica ereditaria, malattia neurologica caratterizzata da un'elevata eterogeneità genetica. La forma studiata in questo caso è dovuta al difetto nella produzione di particolari componenti delle membrane cellulari, i plasmalogeni, obiettivo dei ricercatori sarà valutare nel modello animale (il moscerino della frutta) se alcuni farmaci già disponibili sul mercato siano in grado di ripristinare la funzionalità mancante.

Claudia Lodovichi dell'Istituto Nanoscienze sarà invece partner di un progetto coordinato da Giamichele Ratto del CNR di Pisa sulle malattie dello spettro autistico, disturbi dello sviluppo neuronale che coinvolgono principalmente il linguaggio, la comunicazione e l'interazione sociale. Scopo del progetto è valutare se ci sia una correlazione tra un'errata regolazione degli ioni cloro all'interno delle cellule nervose e la malattia. Inoltre, i ricercatori studieranno in modelli animali di autismo l'efficacia di un farmaco già utilizzato in alcune malattie cerebrali, la bumetanide, in grado di agire sul flusso del cloro.

Nell'ambito del bando di concorso 2019 sono stati presentati 326 progetti, tutti sottoposti al vaglio della Commissione medico-scientifica della Fondazione che per la selezione si è avvalsa del metodo del *peer review*, ovvero "revisione tra pari", lo stesso impiegato dalle riviste scientifiche internazionali per i lavori da pubblicare. Complessivamente sono 50 i gruppi di ricerca che hanno meritato un finanziamento, per un totale di oltre 11 milioni di euro destinati alla ricerca scientifica di eccellenza. Tutti i dettagli sono disponibili sul bilancio di missione pubblicato sul sito www.telethon.it

Dalla sua nascita, Fondazione Telethon ha investito in ricerca oltre 528 milioni di euro, ha finanziato oltre 2.630 progetti con oltre 1.600 ricercatori coinvolti e più di 570 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 GlaxoSmithKline e Ospedale San Raffaele. Strimvelis, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. La terapia genica è in fase avanzata di sperimentazione anche per la leucodistrofia metacromatica (una grave malattia neurodegenerativa), la sindrome di Wiskott-Aldrich (un'immunodeficienza) e per la beta talassemia, mentre è appena stata avviata per due malattie metaboliche dell'infanzia (rispettivamente, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1). Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi 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 ulteriori informazioni: <https://www.telethon.it/news-video/news/Bando-generale-2019-scopri-tutti-progetti-finanziati-da-Fondazione-Telethon>

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047



Francesco Argenton



Ildiko Szabo

FONDAZIONE



Maria Pennuto



Paolo Bonaldo



Luca Scorrano