

Padova, 20 aprile 2022

AL VIA STUDIO INTERNAZIONALE SULLA GENETICA DEI TOPI PER CAPIRE LE MALATTIE

Nel team per lo studio dei mitocondri il prof. Carlo Viscomi dell'Università di Padova

Il Medical Research Council National mouse Genetics Network è una rete di 7 cluster di ricerca che, grazie ad un importante investimento di 22 milioni di sterline, si propone di perseguire una scienza preclinica di grande impatto, attraverso lo studio della genetica dei topi per la modellazione delle malattie (disease modelling).

Il Mary Lyon Centre a Harwell (UK), sotto la guida del Direttore Owen Sansom, fungerà da coordinatore della rete, condividendo l'accesso a strutture specializzate, risorse, dati e formazione con tutti gli altri membri. Le partnership istituite consentiranno di integrare la ricerca scientifica di base ai risultati clinici, al fine di accelerare la comprensione di varie malattie e di convertire i risultati ottenuti a beneficio dei pazienti.

I 7 cluster sono: Cancer, Congenital Anomalies, Degron Tagging, Haem, Microbiome, Mitochondria, Muridae (Modalities for Understanding, Recording and Integrating Data Across Early Life).



Carlo Viscomi

Il prof. Carlo Viscomi del Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Padova farà parte del cluster Mitochondria ("MitoCluster"), guidato dal Dott. Robert Pitcealhy e dal Prof. Mike Hanna dello UCL Queen Square Institute of Neurology, che ha ricevuto un finanziamento 2.9 milioni di sterline per la ricerca sulle disfunzioni mitocondriali.

MitoCluster infatti si propone di sfruttare competenze uniche a livello internazionale per creare e caratterizzare una nuova generazione di modelli murini per le malattie mitocondriali e per sviluppare nuove e più efficaci terapie. Lo studio di queste malattie infatti è stato finora limitato dall'inadeguatezza di modelli animali, in particolare per quanto riguarda le mutazioni del DNA mitocondriale. Quindi il cluster intraprenderà ricerche sui topi, per capire meglio come e perché i mitocondri difettosi causano malattie nell'uomo, sviluppando nuovi trattamenti che in futuro potranno passare alla sperimentazione umana. A tal fine, saranno coinvolti numerosi partners industriali in modo che le scoperte conseguite non rimangano solo sulla carta.

Il professor Carlo Viscomi dell'Università di Padova è stato chiamato a far parte del team di ricerca in virtù della sua straordinaria conoscenza degli attuali modelli murini mitocondriali e dell'abilità nella generazione e caratterizzazione di modelli murini mitocondriali. Insieme forniranno nuove informazioni sulle malattie mitocondriali primarie (PMD) e sulla disfunzione

mitocondriale in genere, amplieranno la base di competenze nello studio di modelli mitocondriali e di capacità di manipolazione del DNA mitocondriale attraverso enzimi specifici e forniranno la base per sviluppare nuovi e migliori approcci traslazionali.

«Per me è un grande onore essere stato incluso in un Network così importante – **dice il prof. Viscomi** -. Sfruttando le infrastrutture uniche messe a disposizione dal Medical Research Council e le competenze specifiche dei componenti di MitoCluster, avremo la possibilità di studiare le malattie mitocondriali da una nuova prospettiva e di aprire nuove strade per sviluppare nuove terapie».

«Siamo entusiasti di annunciare la creazione di questa prima serie di cluster di ricerca che andranno a costituire l'MRC National Mouse Genetics Network – **dice Owen Sansom, coordinatore della rete** -. La nostra collaborazione sarà volta a offrire risultati importanti nell'ambito delle scienze precliniche, attraverso la condivisione di dati, risorse e competenze. Mettendo in contatto ricercatori che lavorano in campi così vari e diversi e sviluppando una complessa infrastruttura per la condivisione dei dati, questo Network sarà in grado di creare una piattaforma che unirà la ricerca genetica sui topi agli sviluppi clinici».

MitoCluster combina le principali competenze del Regno Unito nella scienza clinica e di base delle PMD e della disfunzione mitocondriale con un'esperienza unica nella manipolazione e nell'analisi del genoma mitocondriale.

Inoltre metterà in contatto tutti i maggiori esperti mondiali di PMD, di biologia mitocondriale e modelli murini, provenienti dall'UCL Queen Square Institute of Neurology (UCL IoN), dal Centro di Wellcome per la ricerca mitocondriale dell'Università di Newcastle (WCMR), dall'Unità di Biologia Mitocondriale MRC (MRC MBU) e dal Dipartimento di Neuroscienze Cliniche dell'Università di Cambridge, dall'Istituto europeo di bioinformatica (EMBL-EBI) e dall'Università degli Studi di Padova. Tra questi il dottor Michal Minczuk, specialista nella manipolazione del genoma mitocondriale; il professor Patrick Chinnery, esperto mondiale di genomica funzionale dei disturbi mitocondriali, il dottor Jelle van den Aamele, esperta nelle conseguenze cellulari della disfunzione mitocondriale; il dottor Alex Whitworth, studioso di omeostasi mitocondriale e controllo di qualità nelle malattie neurodegenerative; la dott.ssa Laura Greaves e il professor Robert McFarland, direttore dei 3 centri NHS England Highly Specialized Services for Rare Mitochondrial Disorders.