

Padova, 27 novembre 2025

Le Fondazioni Telethon e Cariplo finanziano due progetti Unipd

GHIANDOLA IPOFISARIA, ORMONI E MALATTIA DI HUNTINGTON

Due team di ricerca al lavoro per scoprire cause, meccanismi e possibili nuove prospettive di cura

Finanziati due progetti dell'Università di Padova da Fondazione Telethon e Fondazione Cariplo. Giunto alla sua quarta edizione, il bando sostiene progetti di ricerca di base dedicati allo studio di geni e proteine con funzione sconosciuta, i cosiddetti "Tdark". L'iniziativa mira a favorire studi innovativi capaci di far luce su questi geni "orfani di conoscenza", aprendo nuove prospettive nella comprensione delle malattie rare e nello sviluppo di strumenti diagnostici e terapeutici.

In questo contesto, sono stati finanziati con 315 mila euro due progetti di grande rilevanza internazionale del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova.

Il primo è dedicato allo studio della ghiandola ipofisaria e dei meccanismi che regolano la produzione di ormoni fondamentali per la salute. Lo studio è frutto della collaborazione tra il prof. Gianluca Occhi del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova e il dott. Giampaolo Trivellin (Humanitas University), che coordinerà il progetto.

La ghiandola ipofisaria, pur essendo di piccole dimensioni, svolge un ruolo cruciale nel controllo delle principali funzioni endocrine. Alterazioni del suo equilibrio possono portare a patologie gravi, come i tumori neuroendocrini ipofisari (PitNET) o l'acrogigantismo legato al cromosoma X (X-LAG), una rarissima malattia genetica che provoca una crescita anomala nei bambini.



Gianluca Occhi

«Il nostro progetto si concentra sul gene OTOS, recentemente individuato come potenziale attore chiave in queste condizioni – **spiega il prof Occhi** -. OTOS produce la proteina otospiralin, presente nell'ipofisi e particolarmente abbondante nei tumori che producono in eccesso l'ormone della crescita (GH) e la prolattina (PRL). Il nostro team si propone di chiarire la funzione di OTOS e il suo ruolo in queste patologie. Il nostro obiettivo è trasformare queste conoscenze in strumenti diagnostici e, in prospettiva, in terapie mirate. La collaborazione con Humanitas ci consente di unire competenze complementari e di rafforzare il ruolo di Padova nella ricerca biomedica internazionale.»

Grazie a metodologie avanzate, tra cui l'impiego di organoidi ipofisari sviluppati a partire da cellule staminali, il gruppo di ricerca contribuirà in modo determinante a studiare come OTOS agisce nelle cellule sane e tumorali, e quali conseguenze derivano dalla sua attivazione o inattivazione. Questo approccio innovativo permetterà di ricreare in laboratorio modelli fedeli della malattia, aprendo nuove strade per comprenderne i meccanismi.

Le ricadute di questa ricerca potrebbero essere significative: OTOS potrebbe diventare un nuovo biomarcatore utile per la diagnosi precoce dei PitNET e, in futuro, aprire la strada allo sviluppo di trattamenti personalizzati.

Il secondo progetto, coordinato dal prof. Graziano Martello del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova, approfondisce il ruolo del gene Fbxo34 nella malattia di Huntington, una grave patologia neurodegenerativa ereditaria ancora priva di cure risolutive. La malattia genetica causata da una mutazione genica che porta alla produzione di una proteina tossica (mHTT) capace di alterare molteplici processi cellulari, tra cui metabolismo energetico, omeostasi redox e qualità delle proteine.



Graziano Martello

«Fbxo34 è emerso come gene di particolare interesse grazie a un nostro precedente studio che ha permesso di identificarlo come possibile modulatore dei meccanismi cellulari di protezione contro la tossicità della proteina mHTT – **spiega il professor Martello** -. Tuttavia, la sua funzione rimane ancora largamente inesplorata. Il nuovo progetto mira a chiarire come Fbxo34 contribuisca alla sopravvivenza neuronale e quali vie biologiche possa controllare nel contesto della malattia. Il nostro gruppo di ricerca studierà l'impatto di Fbxo34 sui percorsi molecolari alterati nell'Huntington, valutando se questo gene possa rappresentare un nuovo bersaglio per interventi terapeutici innovativi. I risultati attesi potrebbero ampliare in modo sostanziale le conoscenze sui meccanismi alla base della neurodegenerazione e aprire la strada a future strategie di trattamento.»

Con questi progetti, l'Università di Padova conferma il proprio impegno nel promuovere la ricerca biomedica di frontiera e nel contribuire a migliorare la qualità della vita dei pazienti attraverso l'innovazione scientifica.