



IN PIEMONTE QUASI UN MILIONE 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 **Piemonte** sono stati finanziati cinque progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di oltre **960mila 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 **Antonia Follenzi** ed **Armando Genazzani** dell'Università del Piemonte Orientale "A. Avogadro" di Novara, oltre a quelli di **Maurizio Giustetto**, **Salvatore Oliviero** e **Marina Boido** dell'Università di Torino.

Antonia Follenzi del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università del Piemonte Orientale coordinerà un progetto, a cui prenderà parte anche il gruppo di **Salvatore Oliviero** del Dipartimento di Scienze della Vita e Biologia del Sistema dell'Università di Torino, dedicato all'emofilia A, malattia genetica dovuta a un difetto in uno dei fattori coinvolti nel processo della coagulazione del sangue e che si traduce nella tendenza a sviluppare emorragie, sia esterne che interne. Il progetto ha due scopi principali: da una parte capire il ruolo delle mutazioni del fattore VIII nella fragilità dei vasi sanguigni riscontrata negli emofiliaci, dall'altra mettere a punto in modelli animali un approccio di terapia genica con vettori lentivirali.

All'Università del Piemonte Orientale, il gruppo di **Armando Genazzani** del Dipartimento di Scienze del Farmaco porterà avanti un progetto su una rara malattia genetica che colpisce prevalentemente i muscoli scheletrici, la miopatia con aggregati tubulari. Alla base della patologia ci sono mutazioni in alcuni geni che codificano per canali ionici, proteine responsabili del flusso di calcio nelle cellule. Il progetto si propone di studiare, in modelli in vitro e in vivo, le potenzialità terapeutiche di farmaci sia già conosciuti che nuovi in grado di inibire l'attività della proteina mutata e quindi di riportare a livelli normali fisiologici il flusso di ioni calcio nella cellula.

Marina Boido del Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi e del Dipartimento di Neuroscienze (Università di Torino) sarà invece partner di un progetto coordinato da **Gabriella Viero** dell'Istituto di Biofisica, Trento-CNR sull'atrofia muscolare spinale (Sma), patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva morte dei motoneuroni, le cellule nervose del midollo spinale che impartiscono ai muscoli il comando di movimento. Negli ultimi anni la ricerca scientifica ha portato alle prime terapie in grado di cambiare significativamente la storia naturale di questa malattia, che rappresenta la più comune causa genetica di morte infantile: da una parte il farmaco nusinersen, oligonucleotide antisense che permette di ripristinare la produzione della proteina mancante, e dall'altra la terapia genica, approvata recentemente



negli Stati Uniti. Tuttavia resta ancora molto da capire sui meccanismi molecolari che stanno alla base della malattia: obiettivo di questo progetto è proprio andare ulteriormente a fondo di quello che accade nei motoneuroni dei pazienti a valle del difetto genetico, così da migliorare le terapie disponibili alla luce di queste nuove conoscenze.

Infine, sempre all'Università di Torino, **Maurizio Giustetto** del Dipartimento di Neuroscienze sarà partner di un progetto coordinato da Elisabetta Ciani dell'Università di Bologna sulla CDKL5, una rara e grave forma di disabilità intellettiva per la quale al momento non esistono cure. L'obiettivo sarà mettere a punto nel modello animale la terapia genica, ovvero come veicolare una versione corretta del gene difettoso nel cervello di queste bambine (la malattia infatti colpisce prevalentemente le femmine) attraverso un virus opportunamente modificato in laboratorio per diventare un vettore efficiente e sicuro. L'aspetto innovativo del progetto riguarda il costrutto utilizzato per reintrodurre il gene funzionante nel cervello, che codificherà per una proteina CDKL5 in grado di essere secreta dalle cellule in cui si trova trasdotta e interiorizzata da quelle vicine.

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 maggiori informazioni:

Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047 – 3463204520