

## Telethon, finanziati tre progetti del Cnr per lo studio delle malattie genetiche rare: uno è genovese

di **Redazione**

09 Settembre 2021 - 14:57



**Genova.** Sette progetti di ricerca scientifica finanziati per un totale di 350 mila euro: dal bando "Seed Grant", lanciato da Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti con malattie genetiche rare a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca sulle patologie di proprio interesse, arriva dunque nuova linfa per la ricerca.

A due anni dalla prima esperienza pilota con l'Associazione italiana deficit di GLUT1, sono stati finanziati 7 progetti su cinque rare malattie genetiche: la sindrome di Sanfilippo, la pseudo-ostruzione intestinale cronica (POIC), la fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP), la discinesia ciliare primaria e l'encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5.

Di questi, 5 progetti "Seed" sono stati finanziati dalle associazioni Sanfilippo Fighters, POIC e dintorni, FOP Italia, AID Kartagener, CDKL5-Insieme verso la cura, e due da Fondazione Telethon. La Fondazione si è infatti sempre impegnata a sostenere con propri fondi eventuali progetti presentati da ricercatori dei propri istituti - il San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget) di Milano e l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli - ritenuti meritevoli di finanziamento da parte della commissione scientifica di valutazione. In ciascuno dei casi, il termine "seed" indica che si tratta di progetti pilota, in cui un finanziamento annuale di 50 mila euro rappresenta appunto "un seme" per iniziare un percorso di ricerca su un tema scarsamente studiato, come spesso accade per malattie molto rare.

Costituita una commissione scientifica ad hoc per ciascuna patologia, formata da ricercatori di fama internazionale esperti della malattia, ciascun progetto è stato valutato

per il proprio merito scientifico. Per ciascuna patologia, la rispettiva commissione ha individuato tra i progetti presentati quelli meritevoli di finanziamento, che sono stati poi presentati alle rispettive associazioni per la decisione finale.

### **I progetti finanziati**

Tra i progetti che hanno ottenuto il finanziamento, quello coordinato da Alessandro Fraldi, del CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli, sulla sindrome di Sanfilippo (o mucopolisaccaridosi di tipo 3), avrà come obiettivo approfondire i meccanismi alla base della degenerazione del tessuto nervoso tipica della patologia. La sindrome di Sanfilippo è una rara malattia causata dall'accumulo di sostanze tossiche nel sistema nervoso caratterizzata da ritardo motorio e cognitivo, neurodegenerazione, disturbi del comportamento. Sempre sulla sindrome di Sanfilippo il progetto di Elvira De Leonibus dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Pozzuoli e dell'Istituto di biochimica e biologia cellulare del Consiglio nazionale delle ricerche di Monterotondo (Cnr-Ibbc), proverà a valutare un nuovo approccio terapeutico basato sullo stimolo farmacologico dell'autofagia, il processo che permette alle cellule di smaltire le sostanze di scarto.

Anche il progetto di Venturina Stagni dell'Istituto di biologia e patologia molecolari del Consiglio nazionale delle ricerche di Roma (Cnr-Ibpm) approfondirà il ruolo dell'autofagia, nell'ambito però dei meccanismi alla base della fibrodisplasia ossificante progressiva, malattia ereditaria gravemente disabilitante caratterizzata dallo sviluppo di tessuto osseo in sedi anomale.

**Il progetto di Federica Viti dell'Istituto di biofisica del Consiglio nazionale delle ricerche di Genova (Cnr-Ibf)**, sarà focalizzato sulla **pseudo-ostruzione intestinale cronica, disturbo della motilità intestinale raro, grave e invalidante** caratterizzato da sintomi e segni ricorrenti o cronici di ostruzione intestinale, con conseguenze molto significative sulla qualità della vita di chi ne è colpito.

Lo studio avrà come obiettivo approfondire il ruolo del gene ACTG2 nella patologia, concentrandosi in particolare sui meccanismi attraverso i quali difetti di questo gene possono alterare la contrazione delle cellule muscolari intestinali.

Il progetto di Luis Galietta, dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli si concentrerà invece sulla discinesia ciliare primaria, una patologia respiratoria rara caratterizzata da infezioni ricorrenti delle vie respiratorie e, soprattutto nei maschi, infertilità. Il progetto avrà l'obiettivo di valutare in vitro due nuovi approcci terapeutici, uno farmacologico e uno basato sull'RNA messaggero. Entrambi pisanifine i progetti di Massimo Pifferi, dell'Azienda ospedaliero-universitaria pisana e di Paola Tognini, dell'Università di Pisa: il primo proverà a indagare lo sviluppo di un nuovo modello per testare nuovi approcci terapeutici basati sull'editing genetico per la discinesia ciliare primaria.

Il secondo proverà a caratterizzare il ruolo del microbiota intestinale nell'encefalopatia epilettica da deficit di CDKL5, per chiarire nuovi aspetti fisiopatologici e identificare possibili nuovi approcci terapeutici. L'encefalopatia CDKL5 è una grave malattia dello sviluppo che si manifesta con epilessia già nei primi mesi di vita, ritardo cognitivo e autismo, oltre a ridotte capacità visive, motorie e problemi a livello gastrointestinale.

