



COMUNICATO STAMPA

TELETHON INVESTE NELLA RICERCA SCIENTIFICA DELL'EMILIA ROMAGNA

Assegnati dalla Commissione medico scientifica internazionale i fondi 2011 per le malattie genetiche: sono ben undici i laboratori dell'Emilia Romagna che hanno meritato un finanziamento, per un totale di 1,4 milioni di euro

In arrivo **1,4 milioni di euro** da **Telethon** per la ricerca scientifica dell'Emilia Romagna: dopo la valutazione da parte della Commissione medico scientifica della Fondazione, infatti, **undici gruppi di ricerca** emiliano-romagnoli impegnati nella lotta alle malattie genetiche hanno meritato un finanziamento. Salgono così a **15,4 milioni di euro** i fondi totali stanziati ad oggi da Telethon nella regione.

All'**Università di Bologna** è stato finanziato un progetto di ricerca multicentrico su una grave malattia neurologica nota solo da pochi anni chiamata **CDKL5**, a cui prenderanno parte i gruppi coordinati da **Elisabetta Ciani, Laura Calzà** e **Giovanni Perini**. Si tratta di una variante, ancora più grave, della sindrome di Rett: pur non avendo evidenti danni al cervello queste bambine presentano ritardo psicomotorio, tratti autistici, problemi visivi e allo scheletro. I ricercatori lavoreranno per chiarire i meccanismi con cui il difetto nel gene CDKL5 si traduca nei sintomi.

Presso il medesimo ateneo **Valerio Carelli** coordinerà un altro progetto multicentrico su una malattia genetica della vista chiamata **neuropatia ottica di Leber**. In collaborazione con altri tre gruppi di ricerca – rispettivamente di Trieste, Bari e Conegliano Veneto – Carelli e il suo team continueranno nello studio dei meccanismi genetici di questa patologia mitocondriale, dovuta cioè a un difetto non nel Dna cromosomico, come la maggior parte delle malattie genetiche, ma in quello dei mitocondri, le centrali energetiche delle nostre cellule. Sempre in tema di malattie genetiche della vista, all'**Università di Modena Francesca Fanelli** e **Valeria Marigo** condurranno un progetto sulla **retinite pigmentosa**: con l'aiuto del computer studieranno il ruolo della rodopsina, la proteina danneggiata nella maggior parte delle varianti di questa malattia, per comprenderne meglio il ruolo e cercare dei farmaci in grado di ripristinarne la funzionalità.

Sarà invece dedicato alle **malattie mitocondriali** il progetto multicentrico a cui prenderà parte **Iliana Ferrero** dell'**Università di Parma**, che coinvolgerà anche due gruppi rispettivamente di Milano e Padova: si tratterà di un vero e proprio consorzio dedicato all'identificazione e caratterizzazione di nuove patologie di questa famiglia.

Barbara Monti dell'**Università di Bologna** e **Paolo Pinton** dell'**Università di Ferrara** prenderanno invece parte a un progetto che ha l'obiettivo di chiarire i meccanismi molecolari di una nuova malattia genetica, la **carezza di AGC1**, caratterizzata da gravissimi deficit nello sviluppo neurologico e muscolare. Tra i dati clinici più evidenti c'è una riduzione cerebrale della mielina, il rivestimento isolante dell'interno sistema nervoso. Dopo aver identificato il difetto genetico responsabile della malattia, Palmieri e il suo gruppo mirano ad approfondirne la conoscenza dei meccanismi molecolari, in collaborazione con altri tre gruppi di ricerca rispettivamente di Bari e Milano.

Sempre all'**Università di Ferrara, Francesco Di Virgilio** studierà grazie ai fondi Telethon i meccanismi genetici e molecolari alla base delle malattie autoinfiammatorie, un gruppo di disturbi del sistema immunitario in cui i pazienti vanno incontro a episodi infiammatori, più o meno intensi, senza una causa apparente.

Infine, all'**Ospedale Rizzoli di Bologna Nadir Maraldi** sarà parte di un ampio progetto multicentrico coordinato dall'Università di Padova e dedicato a un particolare gruppo di **distrofie muscolari**, quelle del **collagene VI**: a partire dagli ottimi risultati ottenuti in laboratorio, i ricercatori lavoreranno per

trasferirli all'uomo e sperimentare una terapia farmacologica che possa contrastare il deterioramento muscolare.

In totale sono **27,1 milioni di euro – il 9% in più** rispetto al 2010 – i fondi stanziati quest'anno da Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. Con questi fondi sono stati finanziati **40 progetti**, che coinvolgeranno ben **101 laboratori di ricerca** distribuiti sull'intero territorio nazionale, nonché l'attività del laboratorio di ricerca tecnologica Tecnothon e dei tre istituti fondati da Telethon: l'Istituto Telethon di genetica e medicina di Napoli, l'Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica di Milano, l'Istituto Telethon Dulbecco. Cresce inoltre il network Telethon delle biobanche genetiche, risorse fondamentali per la ricerca e la diagnostica, che ad oggi conta 10 centri.

Roma, 15 luglio 2011

Per informazioni

Ufficio stampa Telethon: Filippo degli Uberti, 06 44015314 – 335 7156263

www.telethon.it