

Comunicato stampa

DA TELETHON OLTRE 660.000 EURO ALLA RICERCA SCIENTIFICA IN EMILIA ROMAGNA

Selezionati i vincitori del bando progetti 2015 della Fondazione Telethon per la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare: in Emilia Romagna sono stati finanziati cinque progetti di ricerca per un totale di oltre 660.000 euro.

Roma, 15 luglio 2015 - Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2015 promosso dalla Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In Emilia Romagna sono stati finanziati cinque progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di oltre **660.000 euro**. I vincitori sono **Elisabetta Ciani** del Dipartimento di scienze biomediche e neuromotorie, **Roberto De Giorgio**, Dipartimento di scienze mediche e chirurgiche entrambi dell'Università di Bologna; **Paolo Pinton**, del Dipartimento di morfologia, chirurgia e medicina sperimentale dell'Università di Ferrara; **Serena Carra**, del Dipartimento di scienze biomediche, metaboliche e neuroscienze dell'Università di Modena e Reggio Emilia; **Claudia Donnini**, del Dipartimento di bioscienze dell'Università di Parma.

Complessivamente i fondi assegnati quest'anno dal bando Telethon sono stati 9,9 milioni di euro e andranno a sostenere il lavoro di 58 ricercatori impegnati in 33 centri di ricerca italiani. Tra le nuove malattie oggetto di studio ci saranno alcune forme di epilessia e malattie convulsive, una forma ereditaria di Parkinson, malattie del sangue fra cui l'emocromatosi e la malattia di Von Willebrand, alcune forme di disabilità intellettive e diverse altre.

I progetti finanziati in Emilia Romagna

L'obiettivo del progetto di **Elisabetta Ciani** è di identificare e sviluppare della terapie per l'encefalopatia epilettica infantile di tipo II (nota anche come CDKL5), un grave disordine dello sviluppo che colpisce principalmente le bambine, ed è caratterizzato da epilessia, ritardo mentale e autismo, oltre a ridotte capacità visive, motorie e problemi a livello gastrointestinale. Grazie all'esperienza maturata negli ultimi anni, i quattro gruppi di ricerca impegnati in questo progetto collaboreranno allo sviluppo di diversi approcci terapeutici mirati.

Roberto De Giorgio studierà la pseudo-ostruzione intestinale cronica con particolare riferimento alle forme genetiche come la sindrome di Mungan; si tratta di una malattia che colpisce l'apparato digerente e compromette pesantemente la qualità di vita di chi ne è affetto. I pazienti, infatti, soffrono di gravi disturbi gastrointestinali cronici.

L'obiettivo di questa ricerca è di migliorare sensibilmente la qualità di vita dei pazienti attraverso una corretta diagnosi e ricercando opzioni terapeutiche efficaci.

Il progetto di **Paolo Pinton** mira a sviluppare nuove strategie terapeutiche per le malformazioni cavernose cerebrali, anomalie vascolari nel sistema nervoso centrale caratterizzate da capillari sanguigni dilatati e fragili (caverne). Le tre unità di ricerca coinvolte in questo studio, dunque, saranno impegnate a trovare nuove informazioni sui meccanismi molecolari che determinano la malattia, le cui conseguenze sono attacchi epilettici, deficit neurologici ed emorragie intracerebrali.

Serena Carra approfondirà lo studio di due proteine (HSPB2 e HSPB3) e del loro ruolo nella genesi di malattie muscolari e neuromuscolari al fine di identificare potenziali target

terapeutici.

Il progetto di **Claudia Donnini** studierà le malattie mitocondriali che possono essere causate da mutazioni nel DNA mitocondriale o in geni nucleari. La loro ampia eterogeneità genetica è un problema non solo per l'identificazione di nuovi geni malattia ma anche per raggiungere la diagnosi molecolare attraverso lo screening dei geni noti: il progetto, chiamato MitMed e portato avanti da un consorzio di centri di ricerca italiani, mira a migliorare la diagnosi genetica attraverso l'utilizzo di tecniche di screening di nuova generazione e a testare potenziali approcci terapeutici per le malattie mitocondriali.

Il "metodo Telethon"

Grazie a un rigoroso processo di valutazione, sono stati selezionati 33 progetti tra i 273 presentati da ricercatori provenienti da tutta Italia.

I progetti finanziati mirano a indagare cause, meccanismi e possibili strategie terapeutiche per 49 diverse malattie genetiche rare.

La valutazione dei progetti è affidata alla **Commissione medico-scientifica**, composta da 32 scienziati provenienti da diversi Paesi nel mondo che si avvalgono, a garanzia di una maggiore efficacia nella valutazione, anche di revisori esterni. Quest'anno i revisori coinvolti sono stati **305 provenienti da 24 diverse nazioni**.

"Tutti i nostri sforzi sono finalizzati a selezionare la ricerca migliore – spiega **Lucia Monaco, direttore scientifico di Fondazione Telethon** - Negli anni abbiamo messo a punto un metodo molto selettivo che ha come modello quello dei National Institutes of Health statunitensi e che minimizza il rischio di conflitto di interesse. Oltre a prevedere una valutazione preliminare da parte di *peer reviewers*, ovvero revisori selezionati tra i massimi esperti al mondo, abbiamo formato una squadra di *research program manager* che hanno il compito di scegliere i revisori, evitando che sia la stessa Commissione a farlo. Questo riduce ulteriormente la possibilità di conflitti di interesse e mette la Commissione nelle condizioni di lavorare al meglio. La discussione plenaria di tutti i finalisti rende poi ancora più approfondita e trasparente la selezione."

I finanziamenti alla ricerca del 2015

I finanziamenti del bando 2015 vanno ad aggiungersi ai 2,5 milioni investiti da Telethon in altri programmi di finanziamento esterno (biobanche genetiche, bando clinico neuromuscolare, progetti esplorativi) e ai 27,2 milioni impiegati per sostenere il lavoro dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) di Napoli, dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (TIGET) di Milano, nonché il programma di carriere dell'Istituto Telethon Dulbecco (DTI). Complessivamente, nel 2014-2015 Telethon ha destinato alla ricerca 39,6 milioni di euro, 600mila in più rispetto all'anno scorso.

Inoltre, nel mese di giugno, è stata lanciata la quarta edizione del **bando Telethon per "progetti esplorativi"**, un'attività di finanziamento che la Fondazione rivolge alla ricerca scientifica su malattie genetiche ancora neglette. Quest'anno il bando, che a ogni edizione si focalizza su differenti tematiche, è dedicato a malattie che colpiscono le ossa, la pelle e i tessuti sottocutanei e i reni. Lo scopo di questo bando è di premiare i progetti più meritevoli in modo che acquisiscano sufficienti dati preliminari per accedere ad altri bandi Telethon e altre opportunità di finanziamento.

I finanziamenti alla ricerca dalla Fondazione

Dalla sua fondazione, **Telethon ha investito in ricerca oltre 420 milioni di euro**, ha finanziato 2.532 progetti con 1.547 ricercatori coinvolti e 450 malattie studiate. Ad oggi grazie a Telethon sono state messe a punto terapie per alcune malattie rare prima

considerate incurabili (ADA-SCID, leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott Aldrich).

I più recenti risultati

Quest'anno si aggiungono importanti novità nei passi avanti svolti dalla Fondazione. A marzo 2015, infatti, un team internazionale di ricercatori guidati da Luigi Naldini, direttore dell'Istituto Telethon San Raffaele di Milano (TIGET), ha messo a punto una **terapia genica che potrebbe offrire una cura definitiva per l'emofilia B** e sempre al TIGET è stato avviato un protocollo di **ricerca sperimentale di terapia genica per la talassemia beta**, una grave malattia genetica caratterizzata da un'anemia cronica per la quale l'unico trattamento risolutivo è al momento il trapianto di midollo.

Per ulteriori informazioni: www.telethon.it/news-video/speciale-progetti-finanziati-2015

Ufficio stampa Fondazione Telethon

SEC Relazioni Pubbliche e Istituzionali srl

Laura Arghittu – 02 6249991 – cell. 335 485106

Eleonora Benvenuti – 02 6249991 – cell. 338 4330031

Daniele Murgia – 02 6249991 – cell. 349 4734704

ufficiostampa.telethon@segrp.it