



COMUNICATO STAMPA

TELETHON INVESTE NELLA RICERCA SCIENTIFICA EMILIANO-ROMAGNOLA

Assegnati dalla Commissione medico scientifica internazionale i fondi 2013 per le malattie genetiche: sei i laboratori della regione che hanno meritato un finanziamento, per un totale di oltre 900mila euro

In arrivo **oltre 900mila euro** da **Telethon** per la ricerca scientifica in Emilia Romagna: dopo la valutazione da parte della Commissione medico scientifica della Fondazione, tra i progetti finanziati ci sono anche quelli di **Marco Seri**, **Paolo Tinuper** e **Tommaso Pippucci** dell'**Università di Bologna**, di **Paolo Colombo** e **Riccardo Percudani** dell'**Università di Parma** e di **Francesca Fanelli** dell'**Università di Modena e Reggio Emilia**. Salgono così a **17 milioni di euro** i fondi totali stanziati ad oggi da Telethon nella regione.

All'Università di Bologna **Marco Seri** coordinerà un progetto multicentrico su un raro gruppo di malattie del sangue, le **trombocitopenie ereditarie**, in cui a causa di un ridotto numero di piastrine i pazienti vanno incontro a frequenti emorragie e sanguinamenti improvvisi. Obiettivo del progetto è identificare nuove forme di questa malattia ancora non caratterizzate: ad oggi, infatti, quasi la metà dei pazienti è ancora priva di una precisa diagnosi molecolare e non può accedere quindi a terapie o studi clinici ad hoc. Grazie alle più moderne tecniche di sequenziamento del Dna, i ricercatori Telethon analizzeranno il patrimonio genetico di un'ampia casistica di pazienti, alla ricerca dello specifico difetto genetico responsabile della loro malattia. Al progetto prenderanno parte anche Anna Savoia dell'Università di Trieste e Patrizia Noris del Policlinico San Matteo di Pavia.

Sempre presso l'ateneo bolognese, **Paolo Tinuper** del dipartimento di Scienze biomediche e neuromotorie coordinerà uno studio sui nuovi geni associati all'insorgenza di una particolare forma di **epilessia**, quella **notturna del lobo frontale**, che può presentarsi sia in forma sporadica che ereditaria. Il progetto si svolgerà in collaborazione con **Tommaso Pippucci** dell'unità di Genetica medica del Policlinico Sant'Orsola Malpighi di Bologna.

Presso l'Università di Parma, invece, sono stati finanziati due progetti: il primo, coordinato da **Riccardo Percudani** del dipartimento di Bioscienze e svolto in collaborazione con Maria Pia Rastaldi dell'Ospedale Maggiore Policlinico di Milano, riguarda i meccanismi di una rara malattia metabolica caratterizzata dall'accumulo di acido urico, il **deficit di ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi**, con l'obiettivo di sviluppare una terapia enzimatica specifica. L'altro progetto vedrà invece impegnato **Paolo Colombo** del dipartimento di Farmacia come partner di un progetto coordinato da Rosangela Invernizzi del Policlinico San Matteo di Pavia per valutare l'uso locale del talidomide nel controllo del sanguinamento dal naso (epistassi) nei pazienti affetti da **telangiectasia emorragica ereditaria** refrattari ai farmaci disponibili. In questi pazienti, infatti, l'epistassi è il sintomo più importante e, se non trattato, può portare a un grave forma di anemia. Inoltre il finanziamento contribuirà a sostenere uno studio clinico di farmaco genomica già in corso al San Matteo su pazienti con telangiectasia emorragica ereditaria, il cui obiettivo è studiare la responsabilità al trattamento in base a specifiche varianti del patrimonio genetico.

Infine, **Francesca Fanelli** del dipartimento di Scienze della vita dell'Università di Modena prenderà parte a uno studio coordinato da Susanna Cotecchia dell'Università di Bari sui meccanismi alla base di una malattia genetica renale scoperta solo di recente, la **sindrome nefrogenica da antidiuresi non appropriata (Nsiad)**. Questa rara patologia, che colpisce solo i maschi, è caratterizzata da una scarsa concentrazione di sodio nel sangue, che si traduce in crisi

caratterizzate da nausea, vomito, epilessia e, nei casi più gravi, può portare ad arresto respiratorio e quindi a morte se non trattata.

Complessivamente, i progetti di ricerca sulle malattie genetiche finanziati da Telethon sull'intero territorio nazionale sono stati **38**, per un totale di **10,5 milioni di euro**. Molti dei progetti finanziati sono multicentrici, saranno cioè svolti in sinergia da più gruppi distribuiti sul territorio nazionale: in totale sono **69 i laboratori coinvolti**. Per maggior informazioni, consulta la sezione del sito di Telethon dedicata ai nuovi finanziamenti 2013: <http://www.telethon.it/news-video/speciale-commissione-scientifica>

Roma, 24 luglio 2013

Per informazioni

Ufficio stampa Telethon: ufficiostampa@telethon.it, 06 44015394

Ufficio stampa Università di Bologna: ufficiostampa@unibo.it; 051 2088664

Ufficio stampa Università di Parma: ufficiostampa@unipr.it 0521 034004

Ufficio stampa Università di Modena e Reggio Emilia: Alberto Greco 059-2056692,
greco.alberto@unimo.it