



Il 28 febbraio la giornata mondiale delle malattie rare

IN FRIULI-VENEZIA GIULIA CIRCA 665MILA 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 2020: finanziati 45 progetti di ricerca su oltre 40 malattie genetiche. I dettagli saranno raccontati nel webinar “Un impegno raro” questo pomeriggio.

Milano, 26 febbraio 2021 – Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2020 promosso da Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In **Friuli-Venezia Giulia** sono stati finanziati tre progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di circa **665mila euro**. Si tratta dei progetti di ricerca coordinati rispettivamente da **Giovanni Sorrentino dell’Università di Trieste** e da **Federica Benvenuti e Andrés Muro**, entrambi **dell’International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (ICGEB)**. In tutto il territorio nazionale sono stati finanziati 45 progetti, per un totale di oltre **10 milioni di euro**: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare complessivamente **oltre 40 milioni di euro*** alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale.

Oggetto della ricerca del gruppo guidato da Giovanni Sorrentino è la malattia di Wolman (WD), una grave patologia rara determinata da mutazioni nel gene LIPA, coinvolto nella produzione della proteina lipasi acida lisosomiale (LIPA), responsabile della degradazione di diversi grassi. Quest’alterazione genetica provoca un accumulo anomalo di grassi soprattutto a danno del fegato. Attualmente non esistono terapie mirate, data anche la mancanza di modelli in grado di riprodurre fedelmente la progressione della patologia nell’uomo. Il progetto di ricerca si concentrerà proprio sulla generazione di un modello sperimentale di WD, costituito da “mini-fegati” sviluppati in laboratorio tramite la tecnologia degli organoidi. Queste mini-copie rappresentano un innovativo sistema di coltura cellulare tridimensionale in grado di ricapitolare, in vitro, l’intero spettro dei diversi sintomi clinici associati alla malattia.

Due diversi progetti saranno invece portati avanti all’International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (ICGEB). Il team coordinato da Federica Benvenuti indagherà i meccanismi alla base dell’attivazione incontrollata dell’autoimmunità nei pazienti affetti dalla sindrome di Wiskott-Aldrich, causata dalla mutazione del gene WAS, codificante per la proteina WASP indispensabile per la funzione delle cellule sanguigne. È invece la malattia di Fabry al centro del progetto guidato da Andrés Muro, un disordine metabolico originato da mutazioni del gene GLA, responsabile della produzione dell’enzima galattosidasi A, la cui mancanza o alterazione produce un accumulo di specifiche molecole dette glicosfingolipidi in cellule, organi e tessuti, danneggiandoli. Finora l’unica terapia consiste nella somministrazione periodica dell’enzima carente



prodotto artificialmente, ma comporta costi molto elevati e può perdere efficacia a causa dello sviluppo di anticorpi diretti contro l'enzima artificiale. L'obiettivo dei ricercatori è, grazie alla tecnica dell'editing genetico, rendere il fegato in grado di produrre enzima funzionante che, una volta rilasciato nel flusso sanguigno, potrà raggiungere tutti gli organi ed esercitare la sua azione terapeutica.

Con il bando di concorso 2020 sono stati selezionati in totale 45 progetti da finanziare per supportare il lavoro di altrettanti gruppi di ricerca dislocati su tutto il territorio nazionale: *«Tramite il bando Telethon del 2020 l'impegno della Fondazione si traduce nel sostegno concreto ai migliori progetti di ricerca italiani per sviluppare nuove strategie terapeutiche e dare risposte tangibili ai pazienti e alle loro famiglie – ha affermato **Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon** – La pandemia ha rinnovato agli occhi di tutti la necessità universale di valorizzare la scienza, che ha un ruolo cruciale per il futuro della società e della vita di tutti noi, non solo in periodi di emergenza. La fase attuale sta rendendo sempre più evidente l'importanza di investire in ricerca e di farlo bene, cioè mettendosi nelle condizioni di produrre un impatto concreto. Il metodo a cui Fondazione Telethon si affida da più di trent'anni ci ha permesso di ottenere avanzamenti importanti della conoscenza e delle strategie di cura. Un progetto che, grazie al sostegno e alla fiducia che i donatori continuano a rinnovare verso la Fondazione - come dimostrato anche dall'ultima maratona televisiva - contiamo di ampliare per rispondere a un numero sempre maggiore di pazienti».*

In totale quest'anno sono stati **518 i ricercatori** di tutta Italia **che hanno presentato una richiesta di finanziamento nell'ambito del bando 2020**, inizialmente attraverso una lettera di intenti: di questi, **139** sono stati selezionati per presentare un progetto completo. La valutazione delle proposte è stata affidata alla Commissione medico-scientifica della Fondazione, di cui fanno parte **20 scienziati di caratura internazionale** provenienti da diversi Paesi del mondo, che si sono avvalsi del parere anche di **revisori esterni**. A presiedere la Commissione, **Naomi Taylor** dei National Institutes of Health americani e dell'Università francese di Montpellier. La trasparenza e il rigore del processo di selezione sono garantiti dal metodo del *peer review*, ovvero "revisione tra pari", ampiamente utilizzato dalle principali agenzie di finanziamento del mondo e anche dalle riviste scientifiche. Al termine della selezione della Commissione, che per la prima volta si è riunita "da remoto", i progetti che quest'anno accedono al finanziamento sono 45 sulla base di criteri come qualità scientifica, fattibilità e impatto sul paziente e coinvolgono altrettanti **gruppi di ricerca** distribuiti su tutto il territorio nazionale. Sono inoltre complessivamente **oltre 40 le malattie genetiche rare** oggetto di studio: tra queste ci sono varie forme di atrofia e distrofia muscolare, patologie oculari come la distrofia del cristallino di Schnyder o le sindromi EEC e AEC, malattie metaboliche come quella di Fabry e di Wolman, ma anche numerose patologie di tipo neurologico come la malattia di Huntington, la sindrome di Angelman e diverse forme di epilessia.

Novità di quest'anno, il **Telethon Career Award**, ovvero l'opportunità per giovani ricercatori di competere nell'ambito di questo bando insieme ai colleghi più affermati, grazie anche alla possibilità di richiedere in aggiunta il finanziamento del proprio salario per tutta la durata del proprio progetto (qualora ritenuto meritevole dalla commissione). Dei 45 progetti finanziati, uno prevederà il Career Award per un totale di 40mila euro/anno.



In occasione della Giornata delle Malattie Rare, che si celebrerà il prossimo 28 febbraio, Fondazione Telethon ha organizzato un evento on line aperto a tutta la comunità formata da pazienti, famiglie, volontari e ricercatori, intitolato “**Un impegno raro**” proprio per condividere la notizia dei progetti di ricerca finanziati. Per seguirlo, basterà collegarsi a uno dei seguenti canali: [Youtube](#), su [Facebook](#) e su [Linkedin](#).

Tutti i dettagli sui progetti appena finanziati sono disponibili sul sito www.telethon.it

*i dettagli sugli investimenti in ricerca di Fondazione Telethon saranno descritti nei prossimi mesi nel bilancio di missione, che attualmente è in fase di preparazione.

Fondazione Telethon

Fondazione Telethon è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera “filiera della ricerca” occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre 556 milioni di euro, ha finanziato oltre 2.700 progetti con 1.630 ricercatori coinvolti e più di 580 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 l'industria farmaceutica. 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. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, 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 - HAVAS PR Milan

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

Davide D'Avenia – davide.davenia@havaspr.com – tel. 0285457053, 3463024607