9 settembre 2020

**Da associazioni pazienti e Fondazione Telethon**

**350 mila euro per 7 progetti di ricerca sulle malattie genetiche rare**

L’Università di Verona fra i gruppi di ricerca finanziati

**C’è anche un progetto di ricerca dell’ateneo scaligero fra i sette finanziati, per un totale di 350 mila euro, grazie allo “Spring Seed Grant”, iniziativa lanciata da Fondazione Telethon per aiutare le associazioni di pazienti a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca sulle patologie di proprio interesse, spesso molto rare e poco studiate.**

**Aperti lo scorso maggio in collaborazione con quattro associazioni di pazienti - Associazione italiana Glicogenosi (Aig), Associazione italiana Sindromi atassiche (Aisa), Associazione Help Olly, Associazione “Una vita rara” onlus – i 4 bandi hanno raccolto complessivamente 56 progetti candidati, a conferma dell’interesse della comunità scientifica all’iniziativa. Il termine “seed” sta a indicare proprio come si tratti di progetti pilota, in cui un finanziamento annuale di 50mila euro può rappresentare appunto “un seme” per iniziare un percorso di ricerca su un tema scarsamente studiato, come spesso accade per malattie molto rare dove mancano anche le conoscenze di base.**

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. Cinque sono i progetti finanziati con i fondi raccolti dalle associazioni di pazienti; mentre per gli altri due considerati meritevoli da parte dei revisori, Fondazione Telethon ha deciso di investire fondi propri e fare così in modo che tutte le proposte valutate positivamente venissero effettivamente finanziate.

**Tra i progetti che hanno ottenuto il finanziamento, l’Associazione “Una vita rara” onlus ha deciso di finanziare il progetto di Ilaria Decimo, docente di Farmacologia nel dipartimento di Diagnostica e sanità pubblica dell’ateneo di Verona, e dei suoi collaboratori Emanuela Bottani e Giorgio Malpeli**, **che ha l’obiettivo di chiarire i meccanismi alla base della sindrome di Allan-Herndon-Dudley,** un difetto che rende inutilizzabile l’ormone tiroideo T3 caratterizzato da ipotonia, grave deficit cognitivo e difficoltà di movimento**.** In particolare, i ricercatori cercheranno di indagare meglio quale sia il ruolo dei mitocondri, le centrali energetiche delle nostre cellule, in questa rara patologia dello sviluppo.

Gli altri progetti finanziati sono quelli coordinati da **Francesco Trepiccione** dell’**Università della Campania “L. Vanvitelli”** e dell’**Istituto di Ricerca Biologia e Genetica Molecolare (Biogem)** di Napoli e da **Nicola** **Brunetti-Pierri** dell’**Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli che** riguardano entrambi la glicogenosi di tipo 1b, un disturbo del metabolismo caratterizzato dall'accumulo di glicogeno e di grassi in alcuni tessuti, in particolare nel fegato e nei reni. Sulle atassie, malattie degenerative progressive del sistema nervoso, sono stati finanziati tre progetti, coordinati rispettivamente da **Stefano Diciotti** dell’**Università di Bologna**, **Dario Brunetti** dell’**Istituto Neurologico Carlo Besta** e **Università di Milano** e **Angelo Lombardo** dell’**Istituto San Raffaele-Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano**. Il progetto coordinato da **Marco Deriu** del **Politecnico di Torino** si occuperà invece della paralisi spastica ascendente ereditaria a esordio infantile, una patologia molto rara caratterizzata da grave spasticità agli arti fin dall’infanzia. Per ulteriori informazioni e dettagli sui ricercatori, le malattie e i progetti di ricerca finanziati, visita il sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it).

"Sono molto contenta dell’opportunità che ci ha dato Telethon”, spiega Ilaria Decimo. “Insieme con il nostro team multidisciplinare sfrutteremo i modelli cellulari tridimensionali di sviluppo neuronale che abbiamo messo a punto nel nostro laboratorio per individuare nuovi target farmacologici per la terapia della sindrome di Allan-Herndon-Dudle"

“Si tratta di un’iniziativa che abbiamo deciso di lanciare alla fine dello scorso anno, per poter essere sempre più vicini alle associazioni di pazienti con malattie rare, che spesso con fatica riescono a raccogliere fondi che vorrebbero investire in ricerca scientifica o non hanno le competenze e le risorse per investirli al meglio – ha dichiarato **Manuela Battaglia, Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon** – Fondazione Telethon non fa altro che mettere a loro disposizione la propria esperienza ormai trentennale nella valutazione rigorosa e meritocratica dei progetti di ricerca scientifica da finanziare, affiancandole nel complesso processo di valutazione, revisione e favorendo le condizioni affinché le associazioni pazienti possano prendere la loro decisione finale”.

“Come Fondazione che si occupa di ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare siamo sempre molto vicini e attenti alle esigenze delle associazioni pazienti, che spesso solo con le loro forze non sono in grado di organizzare un bando di ricerca o di valutare il merito scientifico di un progetto, con il rischio di disperdere fondi raccolti con grande sforzo – ha dichiarato **Alessandra Camerini**, **Responsabile Relazioni con Associazioni di Pazienti** – Inoltre, conosciamo bene le sfide e le difficoltà che le persone affette da malattie genetiche rare si trovano quotidianamente ad affrontare e per noi è fondamentale dar loro voce e supporto. Con l’iniziativa Seed Grant la Fondazione si è posta l’obiettivo non solo di mettere a disposizione delle associazioni di pazienti la propria esperienza e le proprie competenze, ma di costruire un ulteriore tassello per consolidare quella che a tutti gli effetti rappresenta una grande famiglia unita nella lotta contro le malattie genetiche rare”.

**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 2700 progetti con 1630 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. La terapia genica è prossima alla registrazione anche per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, ed 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.

**Biografia Ilaria Decimo**

Nata a Milano nel 1977, Ilaria Decimo si è laureata in Biotecnologie all’università degli Studi di Milano. Durante il suo percorso di studi, ha conseguito la Laurea in Biotecnologie svolgendo una tesi sulla genetica dello sviluppo presso il Max Planck Institute di Cologna, Germania. Ha poi conseguito il Dottorato di ricerca in Biotecnologie applicate alle scienze biomediche all’università di Verona lavorando nel campo delle neuroscienze. Grazie a un finanziamento Marie Curie dell’Unione europea, la dottoressa Decimo ha lavorato per 4 anni a Leuven (Belgio) nel centro di ricerca Flamish Institute for Biotechnology (VIB), dove, ha svolto un’ampia attività di ricerca sulle cellule staminali neurali, metabolismo cellulare e angiogenesi. A seguito di questa esperienza, è rientrata in Italia presso la sezione di Farmacologia del dipartimento di Diagnostica e Sanita’ pubblica dell’università di Verona, dove dirige il suo gruppo di ricerca ed è docente di Farmacologia. Il gruppo di ricerca della dottoressa Decimo è coinvolto in numerosi progetti nazionali e internazionali. Le attività di ricerca hanno come tema centrale lo sviluppo di nuove terapie per la rigenerazione del sistema nervoso centrale tra cui la terapia cellulare e l’utilizzo di approcci farmacologici innovativi che sfruttano la modulazione del metabolismo cellulare come nuovo target farmacologico. Il suo lavoro di ricerca si è recentemente concentrato sulla messa di sistemi cellulari tridimensionali che, in laboratorio, riproducono lo sviluppo neuronale.

Attualmente, con il suo gruppo di ricerca, si occupa di trovare nuove terapie e target farmacologici per la sindrome di Allan Herndon Dudley che presenta gravi difetti dello sviluppo cerebrale.

**Per maggiori informazioni:**

Ufficio stampa - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – [thomas.balanzoni@havaspr.com](mailto:thomas.balanzoni@havaspr.com) – tel. 02 85457047, 3463204520

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

**Università di Verona**

**Ufficio Stampa e Comunicazione istituzionale**

Telefono: 045.8028015 - 8717

M. 335 1593262

Email: [ufficio.stampa@ateneo.univr.it](mailto:ufficio.stampa@ateneo.univr.it)