

TELETHON, AL VIA PROGETTI ESPLORATIVI SULLE MALATTIE GENETICHE PIÙ NEGLETTATE

Finanziati undici progetti, per un totale di oltre 500mila euro

Da Telethon nuovi fondi per la ricerca sulle malattie più trascurate anche tra quelle rare: dopo un rigoroso processo di valutazione da parte della Commissione medico scientifica sono stati infatti finanziati **undici progetti** incentrati su malattie genetiche così neglette da essere di fatto poco o per nulla studiate finora, per un totale di **513mila euro**.

Se le malattie genetiche rare note sono oltre 7000, quelle su cui esiste una conoscenza scientifica minima sono meno di mille: in altre parole, anche nell'ambito di queste patologie ne esistono alcune più trascurate di altre. *«È per questo che, anche su sollecitazioni delle associazioni di pazienti, abbiamo deciso di dedicare per la prima volta un bando a progetti incentrati su malattie che potremmo definire "orfane di ricerca"»* spiega **Lucia Monaco**, direttore scientifico di Telethon. *«Abbiamo quindi aperto un bando apposito per progetti esplorativi della durata di un anno: l'idea è che nonostante siano finanziamenti contenuti e di breve durata i ricercatori siano in grado di raccogliere dati preliminari sufficienti per concorrere successivamente al nostro bando principale e avviare studi più ampi e completi anche su queste malattie particolarmente neglette».*

In questa prima edizione del bando per progetti esplorativi l'attenzione si è concentrata su rare forme di malattie muscolari, diverse dalle più "celebri" come la distrofia di Duchenne o quella facio-scapolo-omerale. Rivolgendosi ai ricercatori, **Alberto Fontana**, presidente dell'Unione lotta alla distrofia muscolare (Uildm) e membro del Cda di Telethon, ha ricordato che *«le malattie muscolari sono numerose e per molte di esse non si è ancora arrivati alla diagnosi genetica. Per alcune, nonostante l'identificazione del gene, non sono in corso ricerche mirate che facciano intravedere un progresso verso la cura. Uildm è costituita anche dalle persone affette da queste patologie ad oggi meno studiate e il bisogno di vedere l'eccellenza della ricerca Telethon dedicata anche allo studio di queste malattie è la base sulla quale si fonda la nostra speranza di avere un giorno una cura».*

I ricercatori hanno risposto a questa chiamata con entusiasmo, proponendo studi davvero mirati a patologie muscolari neglette. In particolare, metà dei progetti approvati riguarda varie forme di distrofie dei cingoli: le alfa- e beta-sarcoglicanopatie, le calpainopatie, o altre al momento definite secondo la classificazione numerica che riguarda il gene mutato (1H o 2H). Gli altri progetti riguardano le distroglicanopatie, la distrofia oculofaringea e altre forme di miopatie o miotonie.

Degli undici scienziati, ben otto sono al loro primo finanziamento Telethon. *«Questo ci rende molto soddisfatti - commenta ancora Monaco -. Abbiamo proposto questo bando con la speranza che ricercatori affermati nel proprio campo, non necessariamente muscolare, raccogliessero la sfida e si mettessero in gioco in un campo nuovo».* È questo il caso, per esempio, di Gian Maria Fimia dell'Istituto nazionale malattie infettive Lazzaro Spallanzani di Roma, che ha ricevuto fondi per studiare il ruolo dell'autofagia, il meccanismo con cui le cellule si ripuliscono normalmente dalle sostanze tossiche, nell'ambito di rare forme di distrofia muscolare dei cingoli.

«Inoltre - conclude il direttore scientifico - un bando come questo è l'ideale per offrire a giovani ricercatori che si stanno affermando di sperimentare il proprio talento e la propria motivazione in una direzione non ancora esplorata». È interessante notare, infatti, che l'età media dei ricercatori è circa 40 anni (e nessuno supera i 50).

Di seguito l'elenco completo dei progetti finanziati (per dettagli, consulta il sito di Telethon all'indirizzo www.telethon.it/news-video/news/progetti-esplorativi-2012-tutti-ricercatori-finanziati):

RICERCATORE	MALATTIE STUDIATE NEL PROGETTO
Claudio Bruno, Istituto Gaslini di Genova	distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2D (alfa-sarcoglicanopatie)
Serena Carra, Università di Modena e Reggio Emilia	miopatie congenite
Claudia Di Blasi, Istituto neurologico Carlo Besta di Milano	ipertermia maligna
Gian Maria Fimia, Istituto nazionale malattie infettive Lazzaro Spallanzani	distrofia dei cingoli, tipo 2H e 2E
Chiara Fiorillo, Fondazione Stella Maris di Pisa	distrofia muscolare dei cingoli, tipo 2A (calpainopatie)
Ferdinando Fiumara, Università di Torino	distrofia muscolare oculofaringea
Elisabetta Gazzero, Istituto Gaslini di Genova	distroglicanopatie
Vittoria Petruzzella, Università di Bari	distrofia dei cingoli, tipo 1H
Dorianna Sandonà, Università di Padova	distrofia dei cingoli, tipo 2D e 2E (alfa e beta-sarcoglicanopatie malattia di Brody tachicardia ventricolare polimorfica catecolaminergica
Gyorgy Szabadkai, Università di Padova	miopatie congenite "central core"
Giovanni Vazza, Università di Padova	miopatie distali

Roma, 18 maggio 2012