

IN FRIULI-VENEZIA GIULIA FONDAZIONE TELETHON ASSEGNA 380.000 EURO ALLA RICERCA DI ECCELLENZA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE

In vista della Giornata Mondiale delle Malattie Rare del 28 febbraio, sono stati annunciati i vincitori dell'ultimo bando Telethon del 2022: 35 i progetti finanziati su tutto il territorio nazionale

Trieste, 23 febbraio 2023 – A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha annunciato i **35 vincitori del primo round del bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale**, che vede un **totale di 5 milioni e 270mila euro assegnati, raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani**. In Friuli-Venezia Giulia sono stati finanziati due progetti di ricerca per un totale di **380.000 euro**

Alessandra Corazza dell'Università degli Studi di Udine e il suo team studieranno l'**amiloidosi da accumulo di transtiretina (ATTR)**, una rara malattia che colpisce soprattutto sistema nervoso, cuore e occhi. Obiettivo del progetto è studiare i cambiamenti strutturali della proteina fino al livello atomico, per capire quali fattori ne favoriscono l'aggregazione e l'accumulo. Nello specifico, i ricercatori si focalizzeranno su tre varianti di transtiretina mutata (V30M, S52P e V122I) e si avvarranno di una nuova tecnica di risonanza magnetica nucleare (Rheo-NMR).

Antonello Mallamaci della Scuola Internazionale Superiore di Studi Avanzati (SISSA) guiderà il suo gruppo nello studio della **sindrome di FOXG1**, una patologia genetica rara che porta a complessi quadri neuropatologici. Il gruppo intende sviluppare dei farmaci capaci di assicurare una persistente correzione dei livelli di attività di FOXG1 nel sistema nervoso centrale, verificando il loro effetto sulla attività delle cellule nervose, la loro specificità e la loro neuro-tossicità.

La valutazione dei progetti presentati in questo bando, conclusa alla fine del 2022, è stata affidata a una **commissione scientifica** composta da **28 scienziati in gran parte stranieri, attivi in prestigiosi istituti internazionali**. Tra i **progetti finanziati, una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento specifico, ma non mancano anche progetti già focalizzati su potenziali approcci terapeutici**. Tra le malattie oggetto di studio figurano sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins o di Catel-Mankze accanto a patologie più note e studiate quali quella di Huntington o la distrofia muscolare di Duchenne, ma anche forme rare ed ereditarie di malattie ad alta diffusione come quella di Alzheimer.

Di fronte a patologie così gravi e nella maggior parte dei casi orfane di cura e interesse, **l'impegno della Fondazione è garantire un sostegno costante alla ricerca**: in quest'ottica, proprio in questi giorni **prenderà il via il secondo round del bando**, che prevederà **l'assegnazione di una nuova tranche di fondi la prossima estate**. A partire dal 2022, questa nuova modalità "multi-round" di finanziamento offre infatti ai ricercatori quattro occasioni nell'arco di tre anni per presentare i propri progetti, eventualmente rivisti alla luce dei commenti della commissione in caso di valutazione negativa.

*"Il finanziamento della ricerca è il cuore delle attività di Fondazione Telethon – dichiara **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon** – Per questo motivo cerchiamo continuamente di migliorare i processi di valutazione della ricerca, a partire dalla presentazione dei progetti. Siamo convinti che questo sia il solo modo di assicurare che i fondi raccolti siano investiti correttamente e vadano dunque a finanziare gli scienziati che rappresentano l'eccellenza nel proprio ambito. L'obiettivo è garantire l'avanzamento della ricerca sulle malattie genetiche rare, a partire dagli studi di base. In questa occasione, siamo molto soddisfatti di poter dire che abbiamo potuto finanziare*



tutti i progetti considerati meritevoli dalla commissione di valutazione, il che conferma la validità della formula 'multiround' che abbiamo scelto di utilizzare'.

Fondazione Telethon ETS

Fondazione Telethon ETS 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 623 milioni di euro, ha finanziato 2.804 progetti con 1.676 ricercatori coinvolti e 589 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 Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047, 346 3204520

Giovanna Giacalone – giovanna.giacalone@havaspr.com – tel. 02 85457053, 366 6123607