

# Ricerca medica, premio a Burlo e Sissa

Telethon assegna 300mila euro per gli studi su una malattia rara e per una nuova terapia contro una patologia incurabile

di **Giulia Basso**  
TRIESTE

Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate oscilla tra le 7 e le 8 mila, ma è una cifra che cresce di anno in anno. Dei circa due milioni di persone che, secondo la rete Orphanet Italia, sono affette da malattie rare nel nostro Paese, il 70 per cento sono bambini in età pediatrica: è chiaro quindi che gli ospedali infantili, e tra questi gli Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, rappresentano un osservatorio privilegiato per l'individuazione di nuove malattie rare. È accaduto così all'Ircs Burlo Garofolo, dove il dottor Alberto Tommasini, del Dipartimento di pediatria diretto dal professor San-

dro Ventura, si è imbattuto, sedici anni fa, in un bimbo che, fin dalla nascita, ha manifestato una grave e complicata malattia, presentatasi dapprima con danni al fegato, poi con crisi infiammatorie febbrili, artrite progressiva e danni renali.

Per questo bambino sfortunato, che è stato seguito fin dall'inizio da Tommasini, oggi c'è una speranza in più: la Fondazione Telethon ha infatti deciso di finanziare, nell'ambito di un bando di concorso per la ricerca sulle malattie genetiche rare, il progetto di Tommasini, che mira a scoprire i meccanismi di questa malattia mai descritta prima, in modo da individuare una terapia efficace e farmaci adeguati.

«Il nome della malattia l'ab-



Alberto Tommasini

biamo dato con una sigla, come spesso accade, perché le mutazioni individuate interessano un gene che non era mai stato descritto al mondo - spiega Tommasini -. Non è detto che non ci siano altri pazienti affetti da questa malattia rara: ora sarà più facile individuarli. Il Burlo - prosegue - è un luogo

**LE CURE DEL PEDIATRA**

Tommasini ha presentato un piano per scoprire i meccanismi di una sindrome mai descritta di cui soffre un suo paziente

ottimale per identificare e caratterizzare queste malattie, grazie alle competenze multidisciplinari e di rete al suo interno. Oltre a un ambito clinico di riferimento per i casi più complessi c'è il contatto con gli ambienti di ricerca, che possono aiutare a trovare spiegazioni. In gergo la chiamiamo ricerca

traslazionale: è quella che nasce dai problemi riscontrati nel paziente, passa nel laboratorio e ritorna al suo letto».

Il progetto di Tommasini, che coinvolge anche il Gaslini di Genova, proseguirà per tre anni. I risultati della ricerca potrebbero servire anche per curare una malattia molto più comune, che presenta aspetti simili a questa malattia rara, il lupus eritematoso sistemico.

Oltre al progetto di Tommasini c'è un secondo progetto triestino che si è aggiudicato fondi Telethon in quest'ambito. I ricercatori Stefano Gustincich e Antonello Mallamaci, entrambi dell'Area neuroscienze della Sissa, hanno infatti ottenuto un finanziamento per sviluppare un nuovo approccio terapeutico

per l'ataxia di Friedreich, malattia neurodegenerativa per la quale, al momento, non esiste cura. In particolare, i ricercatori proveranno a mettere a punto strategie molecolari in grado di aumentare i livelli della proteina carente in questi pazienti, la frataxina.

Per la Trieste della ricerca si tratta di un risultato che conferma l'eccellenza dei poli scientifici e ospedalieri: su 33 centri di ricerca italiani finanziati dal bando Telethon, che si distinguono tra i vari strumenti di finanziamento della ricerca per il rigore e la trasparenza delle lezioni, ben due sono triestini, l'Ircs Burlo Garofolo e la Sissa. Insieme hanno ottenuto un finanziamento di oltre 300mila euro.

CRIPRODUZIONE RISERVATA