



Telethon sostiene la ricerca in Fvg

In arrivo 1,3 milioni di euro destinati a undici gruppi impegnati nella lotta alle malattie genetiche e che hanno meritato un finanziamento

In arrivo 1,3 milioni di euro da Telethon per la ricerca scientifica del Friuli Venezia Giulia: dopo la valutazione da parte della Commissione medico scientifica della Fondazione, infatti, ben dieci gruppi di ricerca della regione impegnati nella lotta alle malattie genetiche hanno meritato un finanziamento.

Salgono così a 8,9 milioni di euro i fondi stanziati ad oggi da Telethon in Friuli Venezia Giulia.



Cinque team sono coinvolti in un progetto di ricerca multicentrico dedicato allo studio della **sindrome di Crigler Najjar**, una rara malattia genetica dovuta alla completa inattività di un enzima epatico, che ha come conseguenza l'accumulo di una forma tossica della bilirubina nel cervello.

L'unico trattamento attualmente disponibile – senza il quale si possono verificare gravi danni neurologici – consiste nell'esposizione per 10-12 ore al giorno alla fototerapia, che neutralizza la tossicità della bilirubina. Purtroppo con l'età questo trattamento perde di efficacia a causa del progressivo inspessimento della cute e si rende necessario il trapianto di fegato, rischioso e non sempre fattibile: in questo progetto, coordinato da **Fernando Muro** del Centro internazionale per l'ingegneria genetica e le biotecnologie (Icgeb) di Trieste, i ricercatori Telethon studieranno se e come la terapia genica possa rappresentare un'alternativa terapeutica valida. Altri partner del progetto sono **Gianluca Tell** dell'Università di Udine, **Claudio Tiribelli** della Fondazione italiana fegato, **Lorena Zentilin** dell'Icgeb e **Stefano Gustincich**, della Scuola internazionale superiore di studi avanzati (Sissa).

Gustincich è anche a capo di un **progetto sul morbo di Parkinson**, in collaborazione con **Gilberto Pizzolato** dell'Università di Trieste. Ad oggi non sono ben note le cause di questa grave e diffusa malattia neurodegenerativa, caratterizzata da tremori, rigidità e instabilità posturale, ma grazie allo studio di alcune rare forme ereditarie si cominciano a chiarire alcuni aspetti. I ricercatori analizzeranno il sangue di pazienti affetti da due forme genetiche della malattia di Parkinson alla ricerca di possibili "segnali molecolari" caratteristici, da utilizzare eventualmente per una diagnosi precoce della malattia e per il monitoraggio degli effetti di nuovi trattamenti terapeutici.

Sempre nello stesso ateneo, **Anna Savoia** prenderà parte anche a uno **studio multicentrico sulle piastrinopenie ereditarie**, un gruppo di malattie genetiche caratterizzate da un ridotto numero di piastrine, gli elementi del sangue responsabili della coagulazione. Nelle forme più gravi i pazienti vanno incontro a emorragie spontanee ricorrenti, mentre in quelle più lievi il sanguinamento si verifica solo in occasione di interventi chirurgici, parto, traumi. La diagnosi di queste patologie è spesso complessa. Inoltre l'unico trattamento disponibile per aumentare il numero di piastrine è il trapianto di midollo, che però espone al rischio di gravi effetti collaterali e richiede la disponibilità di un donatore compatibile. L'obiettivo dei ricercatori è quindi migliorare le opportunità diagnostiche e terapeutiche per le piastrinopenie ereditarie.

All'Icgeb, invece, gli altri finanziamenti Telethon sono andati a **Lawrence Banks e Federica Benvenuti**. Il primo si propone di studiare i **meccanismi molecolari alla base della sindrome di Angelman**, caratterizzata da ritardo mentale e dello sviluppo psicomotorio, oltre che da movimenti scoordinati. In particolare, Banks proverà a capire come il difetto in un particolare enzima, di cui ha studiato per anni il coinvolgimento nel tumore della cervice uterina, possa provocare anche questa rara malattia genetica. Il progetto di Federica Benvenuti è invece incentrato sulla **sindrome di Wiskott-Aldrich**, rara immunodeficienza su cui attualmente l'Istituto Telethon di Milano ha appena iniziato a testare l'efficacia della terapia genica. La ricercatrice si concentrerà in particolare sui meccanismi, ancora poco chiari, con cui il sistema immunitario di questi pazienti comincia a "impazzire" già nelle prime fasi in cui si forma.



SONDAGGI

Politica e malaffare: pensi che la corruzione oggi sia:

Vedi i risultati

Diminuita

Aumentata

C'è sempre stata e sempre ci sarà

VOTA

- Immigrato salvato dal Tar
- Sindaci contro la benzina
- Coma farmacologico
- Rischio contaminazione
- Viabilità alternativa al Lisert
- Un aiuto per le aziende
- Svincolo sulla A23 chiuso
- Palpeggiatore arrestato a Chions
- Telethon sostiene la ricerca in Fvg
- Maxi evasione fiscale a Pordenone

- Prime sorprese a Cordenons
- Alle pantere un derby bagnato
- Prandin, prima giornata in Friuli
- Giro Fvg, tolto il velo
- Strekeļj da Mondiale
- Rally di Majano a Crugnola
- Il giorno dei raduni
- Meeting di Lignano in tv
- Bottechia internazionale
- Esposito nuovo ct azzurro

Per info e prenotazioni:
www.holidayinn-villach.com



- Due cuori, una Rete
- Lettera aperta
- Task force 24su24
- Contrabbando di 'bionde'

Infine **Andrea Nistri**, ricercatore della Sissa, coordinerà un progetto di **ricerca sull'emicrania emiplegica familiare**, una rara forma ereditaria di emicrania in cui il mal di testa è preceduto o accompagnato da disturbi della vista come scintillii o macchie davanti agli occhi, difficoltà a parlare e perdita parziale di sensibilità, oltre a una semiparalisi temporanea o ad altri disturbi motori. Gli attacchi compaiono in genere entro i 20 anni e la loro frequenza può variare da pochi in tutta la vita fino a uno al giorno. In questo progetto i ricercatori Telethon andranno a fondo dei meccanismi biologici di questa malattia (che potranno dare importanti suggerimenti sull'emicrania non familiare, di cui secondo l'Oms soffre il 15% degli adulti nel mondo) e proveranno a identificare dei sistemi di diagnosi precoce.

In totale sono 12,3 milioni di euro – 2,3 milioni in più rispetto al 2009 - i fondi stanziati quest'anno da Telethon per progetti di ricerca che si svolgeranno in istituti di ricerca pubblici o privati non profit. Con questi fondi sono stati finanziati 40 progetti incentrati su diverse patologie di origine genetica, che coinvolgeranno ben 73 laboratori di ricerca distribuiti sull'intero territorio nazionale, oltre al primo anno di 3 programmi di ricerca multicentrici.

«Siamo molto soddisfatti di questo risultato» ha dichiarato **Lucia Monaco**, direttore scientifico di Telethon. «Quest'anno abbiamo potuto premiare un maggior numero di progetti rispetto al 2009, riportando la percentuale di successo vicina al 20%, che è considerato il valore ideale in cui si colloca l'eccellenza e da cui l'anno scorso, per limitatezza di fondi, ci eravamo allontanati significativamente».

Anche quest'anno Gsk ha sostenuto i lavori della Commissione medico scientifica di Telethon.

26 luglio 2010, 10.50

[Stampa](#) [Commenta](#)

Morto il secondo sub
Ladri di motori marini

FRIULI



Bellezza a Casarsa
immagini: 157



Note brasiliane
immagini: 43



Arrivederci Mittelfest
immagini: 192



Tango tra le Alpi
immagini: 94



Questione di fede
immagini: 30



Le belle della palla ovale
immagini: 116



Miss nella città stellata
immagini: 34



Ancora Nutini
immagini: 54



Mittelfest nel vivo
immagini: 62



Solidarietà di Elisa
immagini: 78

VIDEO

Felici ma Furlans

[Felici ma Furlans](#) from [Playpics](#) on [Vimeo](#).