



**LUNEDI' 26 LUGLIO**

COMUNICATO STAMPA

### **TELETHON INVESTE SULLA RICERCA SCIENTIFICA DEL FRIULI VENEZIA GIULIA**

*Assegnati dalla Commissione medico scientifica internazionale i fondi 2010 per le malattie genetiche: ben undici laboratori della regione hanno meritato un finanziamento, per un totale di 1,3 milioni di euro*

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 **undici 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, **Antonio Amoroso** è parte di un progetto multicentrico sull'*iperossaluria primaria di tipo I*, malattia genetica dovuta alla deficienza di un enzima epatico che provoca la deposizione di cristalli di ossalato di calcio in tutto il corpo. Ad oggi le uniche due possibilità di cura sono la terapia con piridossina, che è efficace solo nel 10-30% dei pazienti, e il trapianto di fegato, una procedura piuttosto invasiva e problematica. Questo progetto proverà a far luce sia sui meccanismi, ancora poco chiari, della malattia, sia sulle diversità di risposta al trattamento.

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.

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.

Roma, 26 luglio 2010

**Per informazioni**

Ufficio stampa Telethon: Filippo degli Uberti, 06 44015314 – 335 7156263

[www.telethon.it](http://www.telethon.it)