

# Fondazione Telethon, finanziato progetto di ricerca del Ceinge sulle malattie rare

Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2020 promosso da Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In Campania è stato finanziato un progetto di ricerca che ha ottenuto fondi per un totale di circa 230mila euro. Si tratta del progetto di ricerca coordinato da Caterina Missero del CEINGE-Biotecnologie avanzate di Napoli. In tutto il territorio nazionale sono stati finanziati 45 progetti, per un totale di oltre 10 milioni di euro: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare complessivamente oltre 40 milioni di euro\* alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale.

Il progetto del gruppo guidato da Caterina Missero si pone l'obiettivo di sviluppare due potenziali trattamenti per le lesioni cutanee associate alla sindrome di Hay-Wells, conosciuta anche come sindrome AEC. Questa rara patologia genetica è caratterizzata da lesioni gravi alla cute, labio-palatoschisi, adesione congenita dei margini palpebrali, alterazioni della pelle, erosioni del cuoio capelluto e di altre regioni cutanee, spesso complicate da infezioni. L'origine della malattia è da ricercare nelle mutazioni nel gene TP63, coinvolto nella produzione della proteina p63, fondamentale per l'integrità e la funzione della pelle. Doppio l'approccio terapeutico oggetto di studio: da una parte, la correzione delle mutazioni di TP63 mediante la CRISPR/Cas9, tecnica di "taglia e cuci" molecolare premiata con il premio Nobel 2020. Dall'altra parte, l'utilizzo di nuovi composti che il gruppo di ricerca guidato da Caterina Missero ha recentemente identificato in uno studio di screening.

Con il bando di concorso 2020 sono stati selezionati in totale 45 progetti da finanziare per supportare il lavoro di altrettanti gruppi di ricerca dislocati su tutto il territorio nazionale: «Tramite il bando Telethon del 2020 l'impegno della Fondazione si traduce nel sostegno concreto ai migliori progetti di ricerca italiani per sviluppare nuove strategie terapeutiche e dare risposte tangibili ai pazienti e alle loro famiglie – ha affermato Francesca Pasinelli, direttore generale di Fondazione Telethon – La pandemia ha rinnovato agli occhi di tutti la necessità universale di valorizzare la scienza, che ha un ruolo cruciale per il futuro della società e della vita di tutti noi, non solo in periodi di emergenza. La fase attuale sta rendendo sempre più evidente l'importanza di investire in ricerca e di farlo bene, cioè mettendosi nelle condizioni di produrre un impatto concreto. Il metodo a cui Fondazione Telethon si affida da più di trent'anni ci ha permesso di ottenere avanzamenti importanti della conoscenza e delle strategie di cura. Un progetto che, grazie al sostegno e alla fiducia che i donatori continuano a rinnovare verso la Fondazione - come dimostrato anche dall'ultima maratona televisiva - contiamo di ampliare per rispondere a un numero sempre maggiore di pazienti».

In totale quest'anno sono stati 518 i ricercatori di tutta Italia che hanno presentato una richiesta di finanziamento nell'ambito del bando 2020, inizialmente attraverso una lettera di intenti: di questi, 139 sono stati selezionati per presentare un progetto completo. La valutazione delle proposte è stata affidata alla Commissione medico-scientifica della Fondazione, di cui fanno parte 20 scienziati di caratura internazionale provenienti da diversi Paesi del mondo, che si sono avvalsi del parere anche di revisori esterni. A presiedere la Commissione, Naomi Taylor dei National Institutes of Health americani e dell'Università francese di Montpellier.

La trasparenza e il rigore del processo di selezione sono garantiti dal metodo del peer review, ovvero "revisione tra pari", ampiamente utilizzato dalle principali agenzie di finanziamento del mondo e anche dalle riviste

scientifiche. Al termine della selezione della Commissione, che per la prima volta si è riunita “da remoto”, i progetti che quest’anno accedono al finanziamento sono 45 sulla base di criteri come qualità scientifica, fattibilità e impatto sul paziente e coinvolgono altrettanti gruppi di ricerca distribuiti su tutto il territorio nazionale. Sono inoltre complessivamente oltre 40 le malattie genetiche rare oggetto di studio: tra queste ci sono varie forme di atrofia e distrofia muscolare, patologie oculari come la distrofia del cristallino di Schnyder o le sindromi EEC e AEC, malattie metaboliche come quella di Fabry e di Wolman, ma anche numerose patologie di tipo neurologico come la malattia di Huntington, la sindrome di Angelman e diverse forme di epilessia.

Novità di quest’anno, il Telethon Career Award, ovvero l’opportunità per giovani ricercatori di competere nell’ambito di questo bando insieme ai colleghi più affermati, grazie anche alla possibilità di richiedere in aggiunta il finanziamento del proprio salario per tutta la durata del proprio progetto (qualora ritenuto meritevole dalla commissione). Dei 45 progetti finanziati, uno prevederà il Career Award per un totale di 40mila euro/anno.

In occasione della Giornata delle Malattie Rare, che si celebrerà il prossimo 28 febbraio, Fondazione Telethon ha organizzato un evento on line aperto a tutta la comunità formata da pazienti, famiglie, volontari e ricercatori, intitolato “Un impegno raro” proprio per condividere la notizia dei progetti di ricerca finanziati. Per seguirlo, basterà collegarsi a uno dei seguenti canali: Youtube, su Facebook e su LinkedIn.

Tutti i dettagli sui progetti appena finanziati sono disponibili sul sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it)

© RIPRODUZIONE RISERVATA

[Fondazione Telethon, finanziato progetto di ricerca del Ceinge sulle malattie rare - Il Mattino.it](#)



The screenshot shows a news article on the website IL MATTINO.it. The article title is "Fondazione Telethon, finanziato progetto di ricerca del Ceinge sulle malattie rare". Below the title, it indicates the date "Venerdì 26 Febbraio 2021". The main image shows a laboratory setting with a person working at a bench. Below the image, there are social media sharing icons for Facebook, Twitter, and YouTube. The text of the article begins with "Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2020 promosso da Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In Campania è stato finanziato un progetto di ricerca che ha ottenuto fondi per un totale di circa 230mila euro. Si tratta del progetto di ricerca coordinato da Caterina Milese del CEINGE-Biotecnologie avanzate di Napoli. In tutto il territorio nazionale sono stati finanziati 45 progetti, per un totale di oltre 10 milioni di euro: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare complessivamente oltre 40 milioni di euro\* alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale."