

TELETHON INVESTE NELLA RICERCA SCIENTIFICA PAVESE

Scritto da Administrator

Giovedì 25 Luglio 2013 11:13

In arrivo 350mila euro da Telethon per la ricerca scientifica pavese: dopo la valutazione da parte della Commissione medico scientifica della Fondazione, tra i laboratori che hanno meritato un finanziamento ci sono anche quelli di Antonella Forlino e Orsetta Zuffardi dell'Università di Pavia e quelli di Rosangela Invernizzi e Patrizia Noris del Policlinico San Matteo. Salgono così a 8,4 milioni di euro i fondi totali stanziati ad oggi da Telethon nella provincia di Pavia.

All'Università di Pavia, Antonella Forlino del dipartimento di Medicina molecolare condurrà un progetto sull'osteogenesi imperfetta, malattia caratterizzata da una più o meno marcata tendenza alle fratture ossee: l'obiettivo è chiarirne meglio i meccanismi, per sviluppare successivamente un approccio terapeutico mirato. La malattia, priva al momento di una terapia efficace, è molto eterogenea sia nella basi genetiche sia nella manifestazione clinica: nei casi più gravi i pazienti muoiono durante la vita fetale o subito dopo la nascita, mentre chi sopravvive presenta deformità scheletriche più o meno gravi, in genere associate a riduzione della mobilità, bassa statura e alla predisposizione alle fratture ossee anche in assenza di traumi. Presso lo stesso dipartimento, Orsetta Zuffardi si occuperà invece della rara sindrome ring 14, dovuta a una malformazione del cromosoma 14 (che si presenta incompleto o ad anello) e che si manifesta con grave ritardo mentale e frequenti crisi epilettiche refrattarie ai farmaci. Il progetto si svolgerà in stretta collaborazione con l'omonima associazione di pazienti (ring14, <http://www.ring14.org/>), che dal 2009 raccoglie numerosi campioni perfettamente caratterizzati e li rende disponibili ai ricercatori attraverso il Network Telethon delle biobanche genetiche. Obiettivo del progetto è andare a fondo dei meccanismi alla base delle crisi epilettiche, uno dei sintomi più invalidanti, per individuare successivamente trattamenti efficaci.

Presso il Policlinico San Matteo, invece, Patrizia Noris prenderà parte a un progetto coordinato da Marco Seri dell'Università di Bologna su un raro gruppo di malattie del sangue, le trombocitopenie ereditarie, in cui a causa di un ridotto numero di piastrine i pazienti vanno incontro a frequenti emorragie e

sanguinamenti improvvisi. Obiettivo del progetto è identificare nuove forme di questa malattia ancora sconosciute: ad oggi, infatti, quasi la metà dei pazienti è ancora priva di una precisa diagnosi molecolare e non può accedere quindi a terapie o studi clinici ad hoc. Grazie alle più moderne tecniche di sequenziamento del Dna, i ricercatori Telethon analizzeranno il patrimonio genetico di un'ampia casistica di pazienti, alla ricerca dello specifico difetto genetico responsabile della loro malattia. Sempre al San Matteo, Rosangela Invernizzi coordinerà uno studio in collaborazione con Paolo Colombo dell'Università di Parma per valutare l'uso locale del talidomide nel controllo del sanguinamento dal naso (epistassi) nei pazienti affetti da telangiectasia emorragica ereditaria refrattari ai farmaci disponibili. In questi pazienti, infatti, l'epistassi è il sintomo più importante e, se non trattato, può portare a un grave forma di anemia. Inoltre il finanziamento contribuirà a sostenere uno studio clinico di farmaco genomica già in corso al San Matteo su pazienti con telangiectasia emorragica ereditaria, il cui obiettivo è studiare la responsività al trattamento in base a specifiche varianti del patrimonio genetico.

Complessivamente, i progetti di ricerca sulle malattie genetiche finanziati da Telethon sull'intero territorio nazionale sono stati 38, per un totale di 10,5 milioni di euro. Molti dei progetti finanziati sono multicentrici, saranno cioè svolti in sinergia da più gruppi distribuiti sul territorio nazionale: in totale sono 69 i laboratori coinvolti. Per maggior informazioni, consulta la sezione del sito di Telethon dedicata ai nuovi finanziamenti 2013: <http://www.telethon.it/news-video/speciale-commissione-scientifica>