



ANCHE LA RICERCA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE CONTRIBUISCE ALLA LOTTA A COVID-19: DA FONDAZIONE TELETHON, 200 MILA EURO PER FINANZIARE 4 PROGETTI DI RICERCA

Milano, 30 settembre 2020 – Sono quattro i progetti finanziati da Fondazione Telethon per una cifra complessiva di **200 mila euro con lo scopo di utilizzare le malattie genetiche rare come strumento per comprendere aspetti ancora non noti dell'infezione da SARS-CoV-2**. Come la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare può contribuire alla lotta a Covid-19? Se lo è chiesto Fondazione Telethon, che lo scorso maggio ha deciso di istituire un bando *ad hoc* per finanziare i migliori progetti di ricerca che utilizzassero le malattie genetiche rare come “lente” sulla malattia che negli ultimi mesi ha rivoluzionato il mondo, per aggiungere un ulteriore tassello di conoscenza a quanto finora acquisito.

Le 114 proposte inviate al [bando Telethon “Malattie genetiche rare e Covid-19”](#) sono state rigorosamente valutate da una commissione scientifica istituita *ad hoc*, formata da nove scienziati di fama internazionale e presieduta da **Michael Caplan, professore di Biologia cellulare e Fisiologia presso la facoltà di medicina dell'Università di Yale**, che attualmente è anche membro del consiglio di indirizzo scientifico della Fondazione.

«Fondazione Telethon ha scelto il modo per migliore per mettere le proprie risorse e competenze al servizio della lotta contro la pandemia che ha sconvolto il mondo intero – ha dichiarato Michael Caplan – «Sono stato davvero onorato di partecipare a un'iniziativa che definirei unica nel panorama mondiale: per quanto globalmente siano stati messi tantissimi fondi a disposizione della ricerca scientifica su COVID-19, questo bando è un esempio brillante di come si possano mettere efficacemente a frutto risorse limitate. Del resto, questo è il marchio di fabbrica dell'organizzazione che, con capacità economiche ben lontane da quelle di agenzie di finanziamento quale per esempio l'NIH qui negli Usa, è riuscita ad arrivare all'incredibile risultato di mettere a punto e rendere disponibile ai pazienti la prima terapia genica ex vivo al mondo. Con questa iniziativa Fondazione Telethon ha mantenuto fede al patto con i propri stakeholder – pazienti e donatori – e al contempo ha messo la propria competenza al servizio di questa emergenza globale in modo efficace e focalizzato».

«L'attuale emergenza coronavirus ha reso infatti ancora più fragili le persone che vivono con una malattia genetica rara, aumentando le difficoltà che questi pazienti devono affrontare, ma ha fatto anche comprendere il valore universale e l'importanza della ricerca – ha dichiarato Manuela Battaglia, Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon. Le malattie genetiche rare a causa della loro complessità portano a indagare meccanismi biologici allo stesso tempo fondamentali e che possono rivelarsi trasversali rispetto allo studio di altre patologie. Per questa ragione, coerentemente con la nostra missione di

fornire ai pazienti risposte concrete in termini di cure e terapie, abbiamo stimolato la comunità scientifica a mettere a frutto le conoscenze derivate dagli studi sulle malattie genetiche rare, finanziate da Fondazione Telethon da 30 anni, per lo studio dell'infezione da SARS-CoV-2, creando una sinergia internazionale con l'obiettivo di dare il nostro importante contributo anche a questa emergenza sanitaria globale».

I progetti finanziati avranno la durata di un anno e coinvolgeranno diversi istituti di ricerca e universitari. Presso l'UO di Pediatria dell'**Ospedale San Raffaele di Milano Gianni Russo** proverà a fornire ulteriori elementi a sostegno dell'impiego del desametasone, un farmaco antinfiammatorio derivato dal cortisone che recentemente ha dimostrato una certa efficacia nel trattamento dei pazienti Covid19 più critici con compromissione respiratoria. In particolare, Russo e il suo team sfrutteranno la loro decennale esperienza sul trattamento di pazienti con iperplasia surrenalica congenita, malattia genetica che viene tenuta sotto controllo grazie a una somministrazione cronica di questo tipo di farmaci: con questo studio proveranno a capire se la lieve immunosoppressione indotta dalla somministrazione precoce e cronica di desametasone possa avere un impatto sia sulla suscettibilità all'infezione da SARS-Cov-2 sia sul trattamento dei sintomi, aprendo potenzialmente nuove possibilità terapeutiche.

Sempre a Milano, **Anna Kajaste-Rudnitski** dell'**Istituto San Raffaele-Telethon per la terapia genica (SR-Tiget)** coordinerà invece uno studio incentrato sui meccanismi dell'immunità innata, la nostra prima linea di difesa verso i patogeni. In particolare, si concentrerà sui geni coinvolti nella risposta cellulare contro il nuovo coronavirus che sono anche alterati nella malattia genetica di cui si occupa da anni, la sindrome di Aicardi-Goutières: utilizzando i modelli cellulari di questa rara sindrome cercherà di capire se i geni causativi abbiano un ruolo anche nella protezione dall'infezione da SARS-CoV2 e possano così essere sfruttati per sviluppare nuove terapie antivirali.

Il progetto di **Maria Teresa Fiorenza** dell'**Università "La Sapienza" di Roma** si focalizzerà invece sull'analogia tra i meccanismi sfruttati dal nuovo coronavirus per entrare nelle cellule dell'epitelio respiratorio umano e le alterazioni cellulari tipiche di una rara malattia genetica degenerativa, quella di Niemann-Pick di tipo C. Questa malattia è dovuta infatti a difetti in una proteina fondamentale per l'integrità della membrana cellulare, quella "barriera" che anche il virus deve aggirare per infettare la cellula e replicarsi. Inoltre, è noto da altri studi che alterazioni di questa proteina rendono le cellule più resistenti all'ingresso e alla propagazione di altri virus, come per esempio Ebola, SARS, MERS e HIV. I modelli cellulari della malattia di Niemann-Pick di tipo C potranno quindi aiutare a comprendere se questo vale anche per SARS-CoV-2 e contribuire quindi a individuare nuove strategie farmacologiche per contrastarlo.

Infine, **Cristina Sobacchi** dell'**Istituto di ricerca genetica e biomedica del Cnr e di Humanitas Research Hospital di Milano** approfondirà i meccanismi cellulari che il nuovo coronavirus utilizza a proprio vantaggio per entrare nelle cellule bersaglio e replicarsi. Per farlo sfrutterà le conoscenze su questi meccanismi acquisite studiando una rarissima malattia genetica dello scheletro, la disostosi acro-fronto-facio-nasale di tipo 1, che è dovuta a mutazioni in una proteina coinvolta in questi processi. Peraltro, mutazioni nella stessa proteina sono state già correlate a un'aumentata suscettibilità a infezioni polmonari di origine virale: approfondire questi meccanismi nei modelli cellulari di questa rarissima malattia potrebbe quindi contribuire a chiarire meglio la relazione tra SARS-CoV-2 e la cellula ospite, e di conseguenza a suggerire nuove strategie terapeutiche mirate.

Per ulteriori informazioni e dettagli sui ricercatori, le malattie e i progetti di ricerca finanziati, visita il sito www.telethon.it

Fondazione Telethon

Fondazione Telethon è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 per iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è di arrivare alla cura delle malattie genetiche rare grazie a una ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori prassi condivise a livello internazionale. Attraverso un metodo unico nel panorama italiano, segue l'intera "filiera della ricerca" occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività stessa di ricerca portata avanti nei centri e nei laboratori della Fondazione. Telethon inoltre sviluppa collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua fondazione ha investito in ricerca oltre **528 milioni di euro**, ha finanziato oltre 2.630 progetti con oltre 1.600 ricercatori coinvolti e più di 570 malattie studiate. Ad oggi grazie a Fondazione Telethon è stata resa disponibile la prima terapia genica con cellule staminali al mondo, nata grazie alla collaborazione con l'industria farmaceutica e Ospedale San Raffaele. **Strimvelis**, questo il nome commerciale della terapia, è destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. La terapia genica è in fase avanzata di sperimentazione anche per la **leucodistrofia metacromatica** (una grave malattia neurodegenerativa), la **sindrome di Wiskott-Aldrich** (un'immunodeficienza), la **beta talassemia**, e due malattie metaboliche dell'infanzia (rispettivamente, la **mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1**). Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di studio o di sviluppo una strategia terapeutica mirata anche per altre malattie genetiche, come per esempio l'emofilia o diversi difetti ereditari della vista. Parallelamente, continua in tutti i laboratori finanziati da Telethon lo studio dei meccanismi di base e di potenziali approcci terapeutici per patologie ancora senza risposta.

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02 85457047, 3463204520

Davide D'Avenia – davide.davenia@havaspr.com – tel. 0285457053, 3463024607