



IN PUGLIA 230MILA EURO DA FONDAZIONE TELETHON ALLA RICERCA SCIENTIFICA SULLE MALATTIE GENETICHE RARE

La Commissione medico-scientifica di Fondazione Telethon ha selezionato i vincitori del bando progetti 2019: finanziati complessivamente 35 progetti di ricerca su 34 malattie genetiche.

Milano, 15 luglio 2019 – Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2019 promosso dalla Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In **Puglia** sono stati finanziati due progetti di ricerca che hanno ottenuto fondi per un totale di **230mila euro**.

I gruppi di ricerca che hanno ottenuto fondi, dopo un'attenta selezione della Commissione medico-scientifica composta da 30 scienziati di statura internazionale provenienti da diversi Paesi del mondo per garantire l'oggettività della scelta, sono quelli di **Angela Corcelli** del Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso dell'**Università di Bari** e di **Francesco Lasorsa** dell'Istituto di Biomembrane, Bioenergetica e Biotecnologie Molecolari del **Consiglio nazionale delle ricerche** di Bari.

All'Università di Bari **Angela Corcelli** coordinerà un progetto dedicato a indagare i meccanismi ancora poco conosciuti alla base della sindrome di Barth, una rara malattia genetica caratterizzata da cardiomiopia, debolezza muscolare, affaticamento, neutropenia e difetti della crescita. Quello che ad oggi si sa è che la malattia è dovuta a mutazioni di un gene coinvolto nel metabolismo della cardiolipina, un componente essenziale delle membrane dei mitocondri, le centrali energetiche delle cellule.

Francesco Lasorsa del CNR sarà invece partner di un progetto coordinato da Barbara Monti dell'Università di Bologna il cui obiettivo è andare a fondo dei meccanismi patologici di una malattia genetica che colpisce il cervello già durante l'infanzia, l'encefalopatia da deficit di AGC1.

Nell'ambito del bando di concorso 2019 sono stati presentati 326 progetti, tutti sottoposti al vaglio della Commissione medico-scientifica della Fondazione che per la selezione si è avvalsa del metodo del *peer review*, ovvero "revisione tra pari", lo stesso impiegato dalle riviste scientifiche internazionali per i lavori da pubblicare. Complessivamente sono 50 i gruppi di ricerca che hanno meritato un finanziamento, per un totale di oltre 11 milioni di euro destinati alla ricerca scientifica di eccellenza. Tutti i dettagli sono disponibili sul bilancio di missione pubblicato sul sito www.telethon.it

Dalla sua nascita, Fondazione Telethon 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 GlaxoSmithKline 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) e per la beta talassemia, mentre è appena stata avviata per 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 ulteriori informazioni: <https://www.telethon.it/news-video/news/Bando-generale-2019-scopri-tutti-progetti-finanziati-da-Fondazione-Telethon>

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

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