



MANUEL



DAVIDE



STEFANO

Olivia, Davide, Manuel e Stefano: per persone come loro le associazioni di pazienti hanno finanziato progetti attraverso il bando “seed grant” di Telethon

storie che lasciano il segno

DI ANNAMARIA ZACCHEDDU

OLIVIA «Date che ritornano e che cambiano. Per la numerologia il 17 simboleggia compassione, responsabilità, consapevolezza spirituale e saggezza. Per la nostra famiglia, invece, ha un significato tutto suo». Per Sara e Simone il 17 luglio 2019 è stato il giorno di un'amara e breve illusione: da diversi mesi giravano per ospedali alla ricerca di una diagnosi che giustificasse le difficoltà motorie della loro piccola Olivia, detta Olly, di quasi due anni. Quel giorno la risonanza magnetica ha dato esito negativo, ma di lì a pochi mesi è arrivata la diagnosi di una malattia genetica rarissima, la paraparesi spastica ascendente ad esordio infantile. Una malattia di cui Sara e Simone erano inconsapevolmente portatori sani e che potrebbe togliere la possibilità di camminare, parlare, mangiare, respirare autonomamente. «Quante volte - ricorda Sara - avremmo voluto poter tornare indietro. Avremmo fatto un patto col diavolo perché quella risonanza fosse risultata positiva e quella di Olivia fosse “semplicemente” una lesione cerebrale, permanente ma non degenerativa. Quel giorno ci è sempre rimasto impresso: dal 17 luglio le nostre vi-

MARCO AGOSTINO DERIU

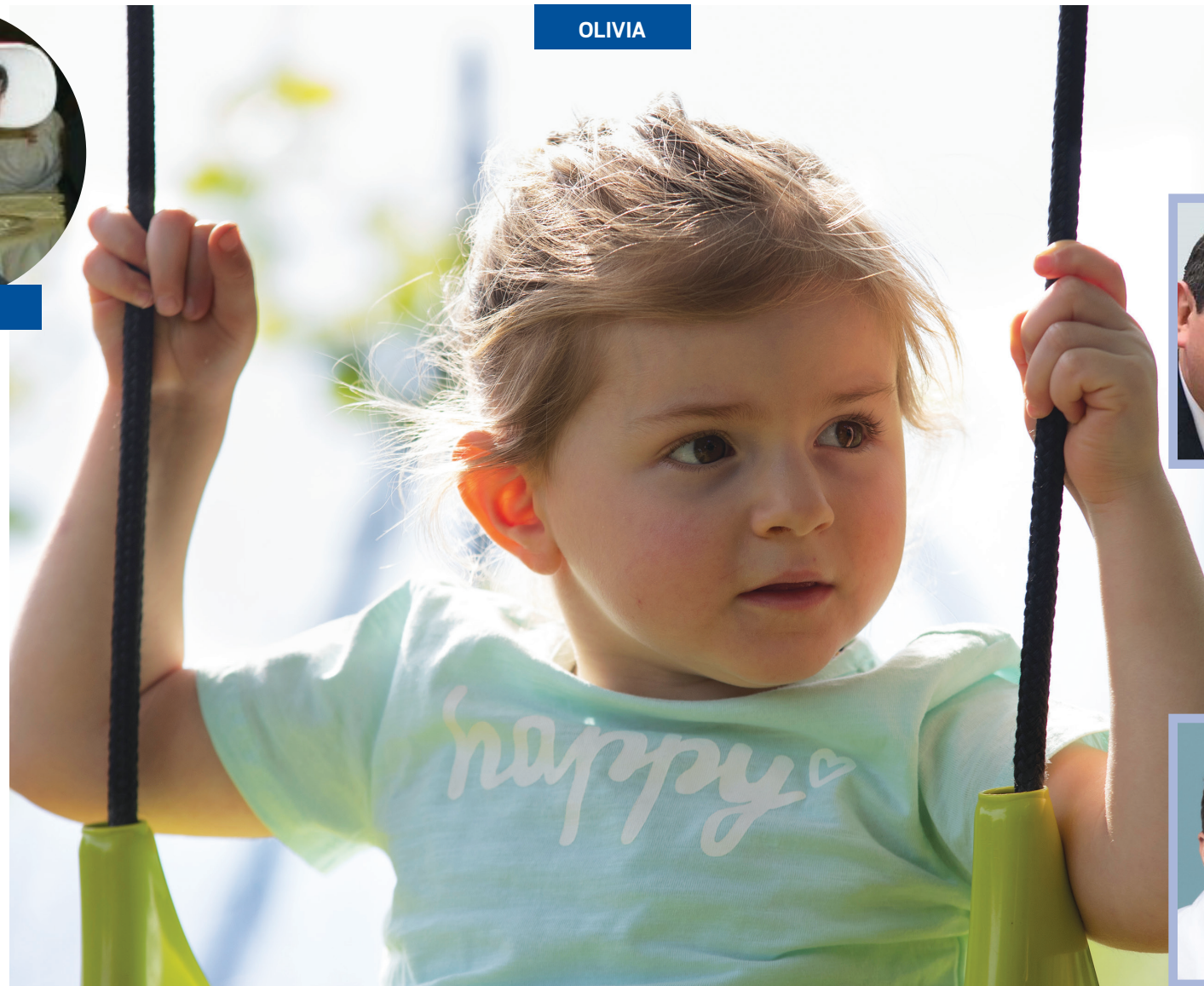
POLITECNICO DI TORINO

PARALISI SPASTICA ASCENDENTE EREDITARIA

Bioingegnere, da diversi anni Deriu sfrutta la potenza di calcolo per costruire modelli di sistemi biologici complessi e predirne il comportamento. Nel progetto finanziato userà queste competenze per costruire un modello computazionale dell'alsina, la proteina difettosa: oggi è possibile simulare la struttura delle proteine fino al massimo livello di dettaglio, quello atomico. Il modello così generato sarà poi reso disponibile a qualsiasi ricercatore volesse cimentarsi nella ricerca di potenziali molecole in grado di correggerne il comportamento a scopo terapeutico.



Scopri le storie della comunità della Fondazione, vai su www.telethon.it



OLIVIA

FRANCESCO TREPICCIONE

UNIVERSITÀ “L. VANVITELLI” E ISTITUTO BIOGEM (NA)
GLICOGENOSI TIPO 1B

Il progetto indagherà le potenzialità di una classe di farmaci, le glifozine, che recentemente hanno dimostrato effetti positivi nel diabete di tipo 2 e in alcune patologie renali. Le glifozine sono in fase di studio anche per il trattamento della neutropenia, ovvero la riduzione di cellule del sangue importanti nell'infiammazione e nell'immunità (neutrofili). Per valutarlo, Trepiccione studierà nel modello animale della glicogenosi 1b gli effetti del trattamento a livello del rene e dei neutrofili, e gli eventuali effetti tossici. Grazie ai dati raccolti, sarà possibile valutare l'opportunità di testare questa terapia nei pazienti.



NICOLA BRUNETTI-PIERRI

ISTITUTO TELETHON DI GENETICA E MEDICINA (NA)
GLICOGENOSI TIPO 1B

Obiettivo di questo progetto è valutare le potenzialità di un approccio terapeutico alternativo alla terapia genica “tradizionale”, che sfrutta cioè virus ingegnerizzati per veicolare geni terapeutici, e che in questa particolare malattia non è efficace. La nuova strategia si baserà sulla somministrazione intravenosa non del gene terapeutico, ma del suo RNA messaggero (la molecola che consente la traduzione in proteine delle informazioni contenute nel DNA), veicolato attraverso nanoparticelle lipidiche capaci di fondersi con la membrana della cellula bersaglio e rilasciarvi il suo contenuto.



te hanno iniziato inesorabilmente a cambiare». Ma, dopo lo sconcerto iniziale, i genitori di Olly decidono che vogliono provare a cambiare la rotta che ha preso la vita della loro famiglia. Fondano un'associazione, “Help Olly”, e aderiscono a un'iniziativa proposta da Fondazione Telethon per supportare piccole associazioni come la loro a investire in progetti di ricerca sulla patologia di loro interesse: il “seed grant”, ovvero la possibilità di costruire un bando ad hoc per raccogliere le proposte di ricercatori attivi in Italia intenzionati a iniziare a studiare una malattia di cui si sa ancora molto poco. Nella speranza che grazie a questo “seme” - un finanziamento del valore di 50 mila euro per un anno - si possano gettare le basi per una progettualità più a lungo termine.

Ed ecco che a distanza di un anno il 17 luglio ha assunto un valore diverso per questa famiglia: proprio quel giorno infatti si è riunita la commissione scientifica che ha valutato i progetti presentati e ha individuato quello meritevole di finanziamento. Per Sara «quella data ha cambiato faccia e si è trasformata in un giorno foriero di vita e di speranza».

ILARIA DECIMO

UNIVERSITÀ DI VERONA

SINDROME DI ALLAN-HERNDON-DUDLEY

Tutti gli approcci terapeutici tentati ad oggi si sono basati sulla somministrazione di ormoni tiroidei o di loro analoghi che non richiedano MCT8 per raggiungere il cervello. La ricercatrice proverà ad affrontare la patologia da un punto di vista nuovo agendo sui mitocondri, le centrali energetiche delle nostre cellule: l'ipotesi dei ricercatori è che in assenza di T3 i mitocondri non riescano a lavorare a pieno regime come richiesto nelle prime fasi cruciali dello sviluppo e che possano essere quindi un bersaglio terapeutico interessante per contrastare questa malattia.



DAVIDE. Quella di Olly non è stata l'unica famiglia a gettare un seme per la ricerca: anche Giorgio e Rosita hanno scelto questa strada per promuovere la conoscenza sulla rara sindrome da cui è affetto il loro figlio Davide, quella di Allan-Herndon Dudley. Ci sono voluti ben 12 anni per arrivare alla diagnosi per questo ragazzo che oggi ne ha 17 e porta i segni indelebili di questa malattia genetica dovuta a un difetto nel recettore dell'ormone tiroideo T3: un grave ritardo psicomotorio, aggravato da crisi epilettiche che richiedono una terapia farmacologica molto pesante. Anche questi genitori hanno fondato un'associazione, "Una vita rara AHDS-MCT8 onlus", per far conoscere la malattia e raccogliere fondi a sostegno della ricerca attraverso iniziative come la "corsa delle parole rare", quelle che i bambini come Davide non riescono a dire, che ha coinvolto anche diverse scuole in un percorso lungo 700 km conclusosi a Roma da Papa Francesco. «In questi mesi di grande incertezza dovuta a Covid-19 - raccontano - abbiamo nuovamente sperimentato sulla nostra pelle un senso di impotente fragilità, amplificata dalla rarità della malattia. Nel contempo siamo diventati ancora più consapevoli dell'urgenza di sostenere la ricerca per migliorare le condizioni di vita dei nostri ragazzi. Perciò siamo enormemente grati agli amici che hanno reso possibile l'attività della nostra piccola associazione, ai donatori, a Fondazione Telethon e naturalmente ai ricercatori che hanno deciso di aiutarci in questo nostro cammino».

MANUEL E STEFANO. La possibilità di avvalersi delle competenze della Fondazione per investire al meglio le proprie risorse in progetti di ricerca validi è stata accolta anche da due organizzazioni più grandi e strutturate, l'Associazione italiana glicogenosi (Aig) e l'Associazione italiana sindromi atassiche (Aisa). Entrambe hanno deciso di dedicare il bando a due persone speciali che hanno donato tempo e passione alla loro associazione, ma che purtroppo sono scomparse prematuramente: Manuel, un ragazzo sardo affetto da glicogenosi 1b e membro del direttivo di Aig, e Stefano, affetto da atassia di Friedreich e figlio dell'attuale presidente Maria Litani. «Siamo molto felici - ha commentato Maria - di aver partecipato dando vita a un bando dedicato alle atassie e finanziato grazie ai nostri fondi. Con il supporto di Fondazione Telethon abbiamo potuto scegliere progetti di eccellenza, piccoli semi che daranno grandi frutti! Siamo felici perché i fondi che raccogliamo a fatica saranno indirizzati a progetti altamente validi, senza il rischio che, pur in buona fede, talvolta corriamo di disperdere le nostre poche risorse».

Anche la presidente di Aig Angela Tritto è sulla stessa lunghezza d'onda: «Partecipare a questa iniziativa è stata non solo una grande opportunità, ma anche un onore. Fondazione Telethon ha costruito un bando ad hoc su un argomento molto specifico proposto da noi e questo ha stimolato tra i ricercatori una competizione sana e costruttiva, focalizzata sui bisogni dei pazienti e delle loro famiglie. Anche Manuel, a cui questo bando è stato dedicato, ha sempre creduto nella ricerca ed è stato molto attivo all'interno del direttivo dell'associazione: continuare a darci da fare nel suo nome è anche un modo di stare vicino alla sua famiglia, nella speranza di alleviare un po' la loro sofferenza».

In entrambi i casi, la commissione scientifica ha ritenuto meritevole di finanziamento più di un progetto: Fondazione Telethon ha quindi deciso di contribuire con propri fondi e finanziare due progetti, uno su ciascuna patologia, per far sì che nessun seme fosse lasciato senza concime.



DARIO BRUNETTI

ISTITUTO "CARLO BESTA" E UNIVERSITÀ DI MILANO
ATASSIE EREDITARIE

Obiettivo di questo progetto è indagare il ruolo di due particolari proteine, quando difettose, nello sviluppo di atassie: da una parte PITRM1, enzima presente sui mitocondri (le centrali energetiche delle nostre cellule) che quando è difettoso può dar luogo ad atassia, dall'altra la frataxina, proteina responsabile, quando difettosa, dell'atassia di Friedreich. Esperto di malattie mitocondriali, Brunetti mira con questo progetto a fornire nuova conoscenza sulle atassie spinocerebellari e sulle atassie più in generale, e proporrà potenziali nuovi approcci terapeutici per queste patologie.

ANGELO LOMBARDO

ISTITUTO SAN RAFFAELE-TELETHON DI MILANO
ATASSIE EREDITARIE

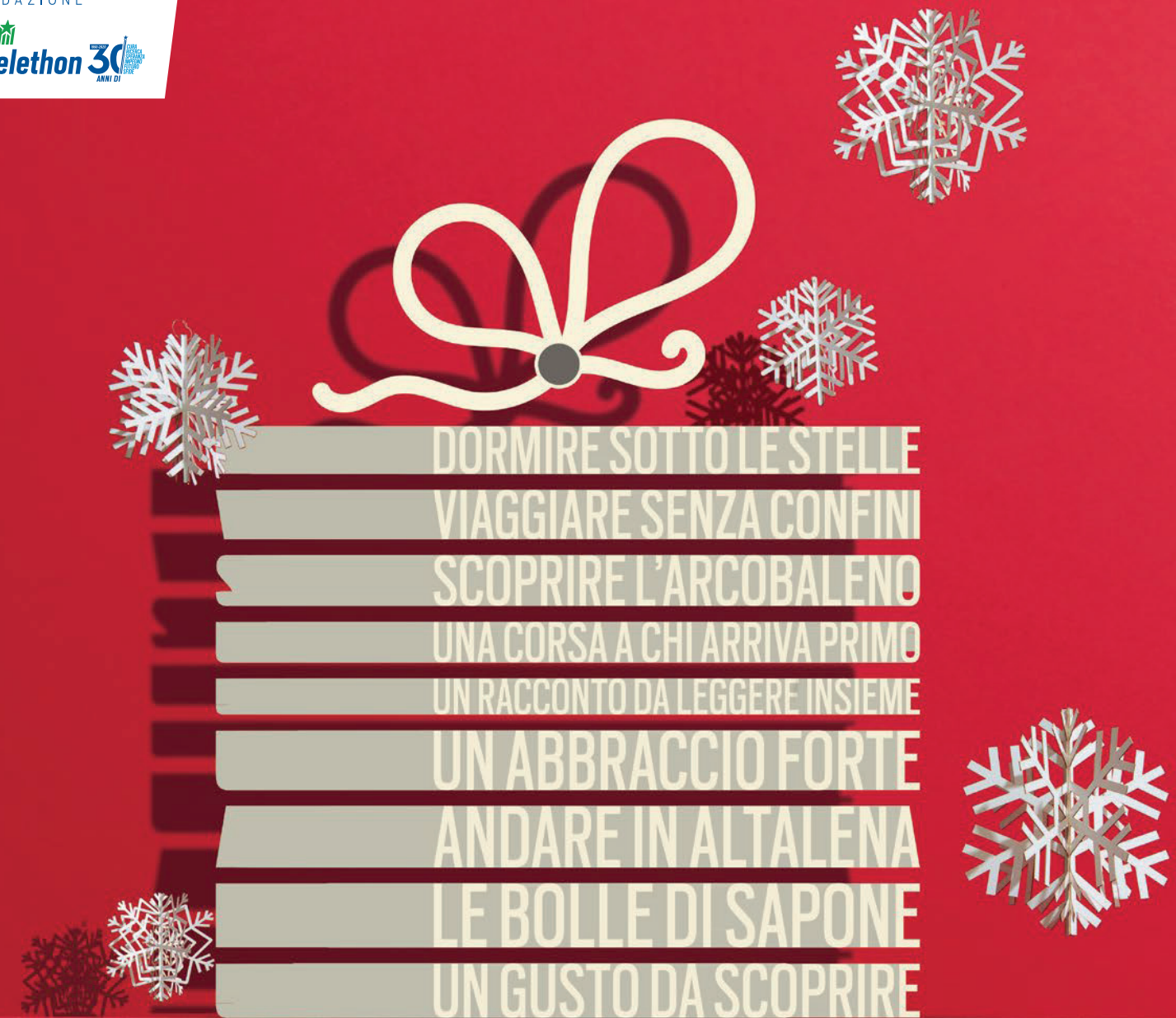
Lombardo valuterà un innovativo approccio terapeutico per una forma grave di atassia, quella spinocerebellare di tipo 2, caratterizzata dall'accumulo di una proteina tossica. Per farlo sfrutterà una tecnologia da lui precedentemente sviluppata chiamata "editing epigenetico", che permette di inattivare il gene bersaglio senza modificarne la sequenza di Dna, bensì impedendone la "lettura" e bloccandone così di fatto l'espressione. Il successo di questo progetto aprirebbe la strada allo sviluppo di una strategia terapeutica sicura ed efficiente e potenzialmente applicabile anche ad altre malattie.



STEFANO DICIOTTI

UNIVERSITÀ DI BOLOGNA E ALMA HUMAN-CENTERED A. I.
ATASSIE EREDITARIE

Esperto di intelligenza artificiale, Diciotti sfrutterà con il supporto di AISA, tecniche computazionali all'avanguardia per comprendere la fisiopatologia delle atassie ereditarie, migliorare la capacità di diagnosi e fornire indicazioni per il disegno dei futuri studi clinici in cui si testeranno nuove terapie. Il progetto si avvarrà anche di una collaborazione internazionale consolidata come quella del consorzio ENIGMA-Ataxia che raccoglie i dati genetici e clinici dei pazienti con atassie ereditarie da 21 centri mondiali, per un totale di oltre 800 pazienti e circa 800 soggetti sani di controllo.



A NATALE,
dona le emozioni
CHE RENDONO PIÙ BELLA LA VITA, DI TUTTI.

Quest'anno sorprendi chi ti sta a cuore con dei regali emozionanti e originali: scegli i nuovi regali virtuali Telethon e sostieni la ricerca per offrire alle persone con malattie genetiche rare la possibilità di vivere le cose belle della vita, per la prima volta e per sempre. Puoi personalizzare i regali con il tuo messaggio di auguri, se vuoi anche con una foto, ed inviarli via email come ecard oppure consegnarli a mano scegliendo la cartolina PDF stampabile.

SCEGLI I TUOI REGALI SU shop.telethon.it/regali-virtuali