In arrivo 360 mila euro da Telethon per la ricerca scientifica in Emilia Romagna: dopo la valutazione da parte della Commissione medico scientifica della Fondazione, tra i progetti finanziati ci sono anche quelli di Laura Calzà e Renata Bartesaghi dell'Università di Bologna, di Michele Morari dell'Università di Ferrara e di Simona Ferrari del Policlinico Sant'Orsola-Malpighi. Salgono così a 16 milioni di euro i fondi totali stanziati ad oggi da Telethon nella regione.

All'Università di Bologna, Laura Calzà del Centro interdipartimentale di ricerca industriale, scienze della vita e tecnologie della salute e Renata Bartesaghi del dipartimento di Fisiologia umana e generale prenderanno parte a un progetto di ricerca sulla sindrome di Down, dovuta alla triplicazione del cromosoma 21 e caratterizzata da grave ritardo mentale. I ricercatori bolognesi valuteranno nel modello animale della malattia se una particolare classe di farmaci sia in grado di evitare i difetti dello sviluppo cerebrale tipici della sindrome, aprendo così la strada a nuove sperimentazioni cliniche.

Sempre a Bologna, Simona Ferrari del Policlinico Sant'Orsola Malpighi di Bologna condurrà un progetto che mira a identificare il difetto genetico responsabile dell'immunodeficienza comune variabile, in un'ampia famiglia in cui sono presenti individui affetti in ogni generazione. Questa malattia del sistema immunitario è caratterizzata dall'incapacità di produrre anticorpi e chi ne soffre mostra un'aumentata suscettibilità alle infezioni, prevalentemente respiratorie, che possono degenerare in insufficienza respiratoria grave. Ad oggi si è in grado di determinare il difetto genetico responsabile della malattia soltanto in un paziente su cinque: poterlo identificare con precisione è tuttavia molto importante, vista la grande eterogeneità nella sintomatologia, per stabilire il trattamento adeguato.

All'Università di Ferrara, infine, Michele Morari del dipartimento di Medicina clinica e sperimentale studierà grazie a fondi Telethon i meccanismi di una forma genetica di Parkinson, dovuta ad alterazioni del gene LRRK2, che contiene le informazioni per la proteina omonima dalle funzioni ancora poco note. I pazienti con difetti nel gene LRRK2 (circa l'1-2 per cento di tutti i casi di Parkinson) solitamente rispondono alla terapia farmacologica con levodopa, che però è in grado soltanto di alleviare i sintomi e non di curare la malattia. Obiettivo di questo progetto è chiarire meglio il meccanismo patologico osservato in questi pazienti, per poter sviluppare in futuro terapie più mirate ed efficaci.

Per maggior informazioni sulle forme genetiche di malattia di Parkinson, ma anche sulla sindrome di Down e l'immunodeficienza comune variabile si può consultare la sezione dedicata del sito di Telethon, http://www.telethon.it/ricerca-progetti/malattie-trattate/

Complessivamente, i progetti di ricerca sulle malattie genetiche finanziati da Telethon sull'intero territorio nazionale sono stati 44, per un totale di 11 milioni e 167mila euro. Molti dei progetti finanziati sono multicentrici, saranno cioè svolti in sinergia da più gruppi distribuiti sul territorio nazionale: in totale sono 66 i laboratori coinvolti.