Telethon premia la ricerca veronese. L'università di Verona è tra i sei centri di ricerca veneti che saranno finanziati dalla fondazione complessivamente con 1.480.000 euro. Lo scopo del progetto dell'ateneo scaligero è di migliorare le conoscenze e individuare nuove opportunità terapeutiche per l'atrofia girata, una grave malattia metabolica la cui patogenesi è ancora in gran parte sconosciuta. A seguire lo studio sarà Barbara Cellini ricercatrice di Biochimica del dipartimento di Scienze della vita e della riproduzione diretto da Pier Franco Pignatti in collaborazione con Leonardo Salviati del dipartimento di Salute della donna e del bambino di Padova.

Che cos'è l'atrofia girata e come si trasmette. L'atrofia girata della coroide e della retina è una malattia del sistema visivo caratterizzata da iperornitinemia, la quale determina danni irreversibili alla coroide e alla retina. I primi sintomi, che in genere si osservano nella tarda infanzia, sono disturbi della visione notturna e restringimento del campo visivo. Nella seconda decade i pazienti sviluppano spesso una cataratta sottocapsulare posteriore e diventano virtualmente ciechi tra i quaranta e i cinquantacinque anni di età. Nelle forme più gravi la malattia si manifesta con iperammonemia neonatale, vomito ed encefalopatia.

L'atrofia girata è causata da mutazioni puntiformi del gene codificante per l'ornitina aminotransferasi (Oat), un enzima mitocondriale dipendente dal piridossal 5'-fostato coinvolto nel catabolismo dell'ornitina. La malattia ha una trasmissione autosomica recessiva, ovvero entrambi i genitori sono portatori sani di mutazioni e ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato. Finora sono state identificate oltre 30 diverse mutazioni che causano la malattia.

"Dopo l'analisi delle manifestazioni cliniche e dell'eventuale anamnesi familiare – spiega Barbara Cellini - la diagnosi di atrofia girata viene formulata grazie a test di laboratorio con cui si misurano i livelli plasmatici e urinari di ornitina ed eventualmente l'attività enzimatica di Oat in fibroblasti dei pazienti. La diagnosi viene poi confermata mediante analisi genetica".

Quali sono le terapie disponibili. L'unico trattamento disponibile per la cura di questa patologia consiste nella somministrazione di piridossina (vitamina B6). "Tale trattamento – conclude la ricercatrice- ha lo scopo di aumentare i livelli intracellulari di piridossal 5'-fostato, il coenzima dell'Oat. L'efficacia del trattamento è variabile e le basi molecolari della correlazione fra responsività e genotipo del paziente sono, ad oggi, sconosciute.".

I progetti selezionati da Telethon. Grazie a un rigoroso processo di valutazione, sono stati selezionati 33 progetti tra i 273 presentati da ricercatori provenienti da tutta Italia. I progetti finanziati mirano a indagare cause, meccanismi e possibili strategie terapeutiche per 49 diverse malattie genetiche rare. La valutazione dei progetti è affidata alla Commissione medico-scientifica, composta da 32 scienziati provenienti da diversi Paesi nel mondo che si avvalgono, a garanzia di una maggiore efficacia nella valutazione, anche di revisori esterni. Quest'anno i revisori coinvolti sono stati 305 provenienti da 24 diverse nazioni. "Tutti i nostri sforzi sono finalizzati a selezionare la ricerca migliore – spiega Lucia Monaco, direttore scientifico di Fondazione Telethon - Negli anni abbiamo messo a punto un metodo molto selettivo che ha come modello quello dei National Institutes of Health statunitensi e che minimizza il rischio di conflitto di interesse. Oltre a prevedere una valutazione preliminare da

parte di peer reviewers, ovvero revisori selezionati tra i massimi esperti al mondo, abbiamo formato una squadra di research program manager che hanno il compito di scegliere i revisori, evitando che sia la stessa Commissione a farlo. Questo riduce ulteriormente la possibilità di conflitti di interesse e mette la Commissione nelle condizioni di lavorare al meglio. La discussione plenaria di tutti i finalisti rende poi ancora più approfondita e trasparente la selezione."