



FONDAZIONE



**PROGETTO DELL'ISTITUTO GASLINI DI GENOVA
VINCE IL PRIMO "SEED GRANT" DI FONDAZIONE TELETHON
PER STUDIARE UNA RARA MALATTIA METABOLICA**

Il primo "Seed Grant" ha unito le competenze di Fondazione Telethon con il lavoro dell'Associazione Italiana Glut-1 Onlus per dare nuove prospettive nella ricerca su questa malattia genetica rara

Roma, 29 gennaio 2020 – Selezionato il progetto vincitore del primo bando Telethon **"Seed Grant"**, iniziativa pilota lanciata lo scorso ottobre a Riva del Garda in occasione della XX Convention Scientifica che mette a disposizione delle associazioni di pazienti le competenze della Fondazione nella valutazione dei progetti scientifici, così da aiutarle a selezionare la migliore ricerca da finanziare con i fondi da loro raccolti. Il progetto vincitore del bando, coordinato dal prof. **Federico Zara**, dell'U.O.C. di Genetica Medica **dell'Istituto Gaslini, Università di Genova** è focalizzato sulla **sindrome da deficit di Glut-1**. Tale patologia è caratterizzata da epilessia spesso resistente ai farmaci, anomalie del movimento e disturbi cognitivi ed è dovuta a un difetto nel trasporto del glucosio nel cervello.

L'associazione che riunisce le famiglie dei pazienti affetti da questa rara malattia genetica, **l'Associazione Italiana Glut1 Onlus**, si è infatti affidata alla Fondazione Telethon per aprire e gestire un bando di ricerca con cui assegnare i fondi da loro raccolti, **50 mila euro**: è stata costituita una commissione scientifica ad hoc, formata da 4 ricercatori provenienti da Stati Uniti e Germania, che lo scorso novembre ha valutato le 13 proposte di progetto pervenute e ha selezionato le 3 più meritevoli. Aspetto molto importante: è stata l'associazione, con il supporto di Fondazione Telethon, a scegliere tra i "finalisti" quale effettivamente finanziare, perché maggiormente rispondente ai propri bisogni.

In particolare, il progetto selezionato si propone di sviluppare nuovi strumenti molecolari per promuovere l'afflusso di glucosio nel cervello. I pazienti con sindrome da deficit di Glut1 hanno infatti un difetto genetico che porta a un malfunzionamento della "porta d'ingresso" del glucosio, fondamentale fonte di energia per il cervello, attraverso la barriera emato-encefalica. Attualmente l'unico modo con cui si può controllare la malattia è rappresentato dalla dieta chetogena, che induce l'organismo a cambiare il suo carburante, sostituendo gli zuccheri con i grassi. Tuttavia, la dieta, oltre a essere molto impegnativa per le famiglie e non priva di criticità sul lungo periodo, non sempre riesce a controllare tutti i sintomi: proprio per questo è necessario che la ricerca individui soluzioni alternative.

"Il progetto – spiega il prof. Zara - si propone di sviluppare nuove molecole capaci di aumentare la permeabilità della barriera emato-encefalica al glucosio e di incrementare l'espressione del trasportatore deficitario Glut1 e di testarne quindi l'efficacia in una piattaforma sperimentale innovativa basata sull'utilizzo di cellule di pazienti. Il progetto



FONDAZIONE



pertanto risponde alla crescente domanda di medicina personalizzata nel campo delle malattie rare.”

*“Quest’iniziativa è per la nostra Associazione fondamentale. Fondazione Telethon ha un’esperienza riconosciuta internazionalmente nell’ambito della ricerca scientifica di eccellenza, mentre noi, come piccola associazione di pazienti e caregiver, non saremmo stati in grado da soli di valutare il vero valore scientifico dei progetti di ricerca – ha dichiarato **Monica Lucente**, Presidente dell’Associazione Italiana Glut1 – Senza le competenze messe a disposizione da Fondazione Telethon avremmo rischiato infatti di disperdere i fondi raccolti. Con l’aiuto della Fondazione possiamo quindi garantire alle nostre famiglie e ai nostri donatori che i fondi, raccolti con grandissimo impegno, verranno spesi in maniera coerente con i nostri obiettivi. Siamo grati per questa opportunità ed emozionati per la partenza del progetto di ricerca”.*

*“Fondazione Telethon con il nuovo progetto Seed Grant si è posta l’obiettivo di mettere a disposizione delle associazioni di pazienti con malattie rare la propria esperienza ormai trentennale – ha dichiarato **Manuela Battaglia**, Responsabile della Ricerca di Fondazione Telethon” – si tratta di un primo importante passo, ma l’auspicio è che sempre più associazioni seguano questa stessa strada, nell’ottica di sviluppare la migliore ricerca possibile, consapevoli che solo attraverso processi con elevati standard di qualità e di eccellenza sarà possibile raccogliere i frutti in termini di risultati”.*

Forte del successo di questa prima esperienza, Fondazione Telethon si metterà a disposizione di altre associazioni di pazienti interessate a replicare quanto fatto dall’Associazione Italiana Glut1 Onlus, ovvero a finanziare ricerca su una specifica malattia genetica grazie ai fondi raccolti dall’associazione stessa (per un minimo di 50mila euro). Le indicazioni per partecipare al prossimo seed grant saranno a breve disponibili sul sito di Fondazione Telethon, 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



FONDAZIONE



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.

Associazione italiana Glut1

L'Associazione Italiana GLUT1 vuole convogliare le forze e le speranze dei pazienti affetti da sindrome da deficit di Glut1 e delle loro famiglie al fine di sostenere la ricerca scientifica e ogni iniziativa diretta a migliorare la conoscenza, la diagnosi e la cura della sindrome, tutelare i diritti delle persone affette da tale patologia, favorirne l'integrazione sociale e migliorarne la qualità della vita.

È composta da genitori di bambini e da pazienti che impiegano passione ed energie giorno dopo giorno, per cercare di costruire un futuro, cercando di mantenere uno sguardo attento sul presente, ma anche proiettato in avanti. Per maggiori informazioni, www.glut1.it

Istituto Giannina Gaslini

L'IRCCS Giannina Gaslini è un ospedale pediatrico con vocazione assistenziale e di ricerca di livello internazionale. Nell'offerta sanitaria integrata dell'ospedale genovese sono presenti, ai massimi livelli delle competenze e delle pratiche cliniche e scientifiche, tutte le specialità mediche e chirurgiche, un polo materno infantile in grado di seguire il bambino dal concepimento alla maggiore età, un centro di emergenza-urgenza e hubs a livello regionale. Tutto questo integrato, in un moderno children's hospital, in un Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico e in un ospedale di ricerca e insegnamento con oltre 2000 addetti e centinaia di operatori in formazione. L'ospedale conta annualmente, nei suoi circa 40 mila ricoveri annui, più del 40% delle provenienze extra regionali e molte centinaia di pazienti che arrivano da oltre 70 paesi del mondo. www.gaslini.org

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