

Con il progetto “Seed Grant”, Fondazione Telethon mette a disposizione delle Associazioni la sua competenza per finanziare la migliore ricerca possibile

DI VALENTINA MURELLI



# semi di ricerca

**C**he sia trovata il prima possibile una cura per la malattia che le riguarda: è la speranza principale delle Associazioni di malati rari o delle loro famiglie, che per favorire il raggiungimento dell'obiettivo sono fortemente motivate a donare eventuali raccolte fondi alla ricerca. Qui, però, nascono i problemi. Intanto perché trattandosi di malattie rare non è detto che ci siano gruppi di ricerca che se ne occupano e in secondo luogo perché anche nel fortunato caso in cui ci siano gruppi attivi, è comunque improbabile che i membri delle associazioni abbiano le competenze necessarie a valutare quali sono i progetti di ricerca su cui investire il proprio finanziamento.

**UN NUOVO BANDO** Ora, però, una soluzione al problema esiste ed è quella proposta da Fondazione Telethon con il nuovo progetto “Seed Grant”, che mette a disposizione delle Associazioni la trentennale competenza della Fondazione stessa nella valutazione e selezione di progetti di ricerca. Per farla breve: l'Associazione mette i fondi (il minimo è di 50 mila euro) e la Fondazione apre il bando ai ricercatori e mette la sua competenza nel processo di selezione, nel quale (come in tutti i progetti Telethon) viene coinvolta una Commissione scientifica specifica costituita da ricercatori di provenienza internazionale. La Fondazione inoltre funge da “collante” tra il mondo del paziente e quello del ricercatore monitorando i risultati della ricerca finanziata e traducendoli in un linguaggio “laico”.

Il primo bando - nato come iniziativa pilota e che ha coinvolto l'Associazione italiana Glut1 Onlus che raccoglie pazienti affetti dalla sindrome da deficit di Glut1 e le loro famiglie - si è appena concluso con la vittoria di un progetto presentato da Federico Zara, dell'Unità operativa di neurologia pediatrica e malattie muscolari dell'Istituto Gaslini di Genova. L'Associazione aveva a disposizione 50 mila euro, il desiderio di donarli alla ricerca, ma anche la volontà di non disperdere il denaro, e neppure tempo, energie e speranze. Da qui la partecipazione alla nuova iniziativa Telethon, perché «come piccola associazione di pazienti e caregiver ci siamo resi conto che non saremmo stati in grado da soli di valutare il vero valore scientifico dei progetti di ricerca e avremmo rischiato di disperdere i fondi raccolti» ha commentato la presidentessa dell'Associazione, Monica Lucente.

**MALATTIE ORFANE** «Nonostante il grande impegno pluridecennale di Fondazione Telethon, è comunque inevitabile che la ricerca su alcune malattie rare non sia ancora adeguatamente finanziata e che alcuni pazienti continuino a sentirsi orfani» afferma Manuela Battaglia, responsabile della ricerca della Fondazione. «D'altra parte Telethon ha da sempre come punto di forza quello di puntare sul valore scientifico dei progetti e può succedere che per malattie rare i ricercatori non abbiano a disposizione neppure dati preliminari sufficienti per avviare un progetto di valore».

Una situazione frustrante per i pazienti, certo, ma anche per Telethon, che vorrebbe invece mantenere l'impegno di



Scopri i progetti finanziati da Fondazione Telethon su telethon.it

non lasciare mai indietro nessuno, fedele al motto “Ogni vita conta”. E il progetto Seed Grant va proprio in questa direzione: «Parliamo di fondi relativamente piccoli ma importanti per cominciare a raccogliere dati sui quali lavorare ponendosi poi obiettivi più ambiziosi» prosegue Battaglia, sottolineando che è proprio per questo che il progetto si chiama così. “Seed” significa seme, in inglese, perché l'idea è quella di seminare piccoli progetti che potranno espandersi se genereranno ricerca di valore».

L'iter dell'iniziativa prevede un forte coinvolgimento dell'associazione, «anzitutto nella fase di scrittura del bando, Telethon cerca di declinarlo in base agli interessi principali dell'associazione stessa, che siano i meccanismi molecolari della malattia, i suoi aspetti clinici o altro» spiega Alessandra Camerini, responsabile delle relazioni con le associazioni di pazienti di Fondazione Telethon e lei stessa mamma di un bambino affetto da una malattia ultra-rara.

**SI PARTE** Al primo bando del progetto “Seed Grant” sono arrivati 13 progetti di ricerca e già questo per molti genitori dell'associazione è stato fonte di grande soddisfazione. «Perché quando sei rimasto per anni senza reali prospettive di cambiamento, anche solo sapere che ben 13 ricercatori hanno deciso di ragionare sulla malattia che colpisce tuo figlio risulta importantissimo» ricorda Camerini con emozione. Raccolti i progetti, Fondazione Telethon ne ha affidato la selezione a una Commissione scientifica di esperti costituita ad hoc e composta da 4 ricercatori provenienti da Stati Uniti e Germania. Pur giudicandoli tutti di alto livello - a conferma del fatto che in Italia abbiamo ricercatori validissimi - la Commissione ha selezionato tre progetti meritevoli di finanziamento. Questi progetti sono stati presentati all'Associazione in dettaglio dalla Fondazione ma nel modo più semplice e comprensibile possibile e la scelta finale è caduta sul progetto di Federico Zara che si propone di sviluppare nuovi strumenti molecolari per aiutare l'ingresso del glucosio nel cervello (processo alterato nei soggetti affetti dalla sindrome da deficit di Glut1). «Durante l'anno di vita del progetto - conclude Camerini - saranno poi previsti altri momenti in cui Fondazione Telethon presenterà via via all'Associazione i risultati ottenuti».

Un percorso congiunto che secondo Battaglia dovrebbe anche rivestire un ruolo culturale: «Da un lato, rendendo le associazioni sempre più consapevoli di come funzionano i meccanismi della ricerca scientifica e, dall'altro, aiutando i ricercatori a rimanere sempre ben concentrati sul fatto che, al di là delle tante pressioni che possono ricevere in un ambiente altamente competitivo come è quello della ricerca scientifica, il loro obiettivo fondamentale deve rimanere l'avanzamento della conoscenza e le esigenze dei pazienti». Dopo il successo di questo primo bando, Fondazione Telethon si sta già preparando al prossimo Seed Grant: le indicazioni di partecipazione per le associazioni saranno disponibili a breve sul sito [www.telethon.it](http://www.telethon.it): «Abbiamo già avuto molti contatti, l'interesse sta crescendo» conclude Camerini.

# 50

MILA EURO  
INVESTITI

# 13

I PROGETTI  
DI RICERCA  
SULLA GLUT 1  
VALUTATI

# 4

GLI SCIENZIATI  
INTERNAZIONALI  
PER UNA  
COMMISSIONE  
SCIENTIFICA  
COSTITUITA  
AD HOC



## IL PROGETTO VINCITORE

**L**a sindrome da deficit del trasportatore del glucosio (Glut1) è una malattia genetica rara che compromette il trasferimento dal sangue al cervello del glucosio, la principale fonte energetica del cervello stesso. È caratterizzata da epilessia spesso resistente ai farmaci, anomalie del movimento e disturbi cognitivi. Attualmente l'unico modo per cercare di controllarla è rappresentato dalla dieta chetogena, un regime alimentare a basso contenuto di zuccheri ed elevato contenuto di grassi che induce l'organismo a cambiare il suo “carburante”, sostituendo gli zuccheri con i grassi. Oltre a essere molto impegnativa per le famiglie e non priva di criticità sul lungo periodo, però, la dieta non sempre riesce a controllare tutti i sintomi. Per questo è fondamentale trovare terapie più mirate: proprio l'obiettivo del progetto di ricerca vincitore del primo bando Seed Grant di Fondazione Telethon, presentato da Federico Zara (nella foto) dell'Unità operativa di neurologia pediatrica e malattie muscolari dell'Istituto Gaslini di Genova. «Il progetto - spiega 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 di glucosio Glut1, la molecola deficitaria nella sindrome. La loro efficacia sarà testata in una piattaforma sperimentale innovativa basata sull'utilizzo di cellule di pazienti». **V.M.**