



Home » Comunicati Stampa » Comunicati Stampa: dettaglio: TELETHON

## Comunicati Stampa: dettaglio

**TELETHON INVESTE NELLA RICERCA SCIENTIFICA PIEMONTESE  
(17/07/2012 - 12:00)**

Assegnati dalla Commissione medico scientifica internazionale i fondi 2012 per le malattie genetiche: cinque i laboratori dell'Università degli Studi di Torino che hanno meritato un finanziamento, per un totale di 950 mila euro.

Alfredo Brusco, Emanuela Tolosano, Ferdinando Di Cunto, Filippo Tempia e Guido Tarone, sono i cinque ricercatori dell'Università di Torino che riceveranno per la loro ricerca 950mila euro stanziati da Telethon.

Salgono così a 10,8 milioni di euro i fondi totali assegnati ad oggi da Telethon nella regione Piemonte. 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.

Alfredo Brusco, del dipartimento di Genetica, biologia e biochimica sarà a capo di un progetto, a cui prenderà parte anche Filippo Tempia dell'Istituto di neuroscienze Cavalieri-Ottolenghi, dedicato alle atassie spinocerebellari (SCA), malattie genetiche neurodegenerative caratterizzate dalla perdita di coordinazione dei movimenti. Ne esistono almeno trenta forme diverse: una di queste, la SCA28, è stata identificata proprio grazie a questo gruppo di ricercatori, che hanno individuato il responsabile nel gene AFG3L2, che codifica per una proteina dei mitocondri, le centrali energetiche delle cellule. Obiettivo di questo progetto è approfondire i meccanismi molecolari con cui questo difetto genetico si traduce nei sintomi, passaggio essenziale per il disegno di terapie mirate.

Sempre presso il dipartimento di Genetica, biologia e biochimica, Ferdinando Di Cunto condurrà un progetto per studiare i meccanismi alla base delle microcefalie di origine genetica, caratterizzate da una forte riduzione del volume del cervello e associate a ritardo mentale, paralisi, epilessia e perdita di coordinazione dei movimenti (atassia). In gran parte dei casi queste sindromi derivano dalla perdita di precursori neuronali o di neuroni già durante la vita embrionale: pertanto, eventuali terapie vanno andrebbero effettuate durante la gravidanza, aspetto che complica ulteriormente le cose.

Riguarda invece una rara malattia del sangue, l'anemia falciforme, il progetto di Emanuela Tolosano del Centro di biotecnologie molecolari. Chi ne soffre presenta dei globuli rossi a forma di falce, che tendono a rompersi e a rilasciare emoglobina – e di conseguenza il gruppo eme – nel sangue, che può diventare molto tossico per i vasi sanguigni e i tessuti. Obiettivo del progetto è mettere a punto una nuova terapia che eviti il sovraccarico di eme promuovendone la perdita attraverso la bile, migliorando così la qualità di vita di questi pazienti.

Infine, presso il dipartimento di Genetica, Guido Tarone condurrà uno studio sulle cardiomiopatie ereditarie, malattie genetiche che portano alla progressiva compromissione della funzionalità cardiaca. La terapia genica rappresenta una possibilità terapeutica interessante: tuttavia, queste patologie sono causate da molti difetti genetici differenti, il che rende questo approccio difficilmente realizzabile. Tarone propone quindi una strategia di terapia genica che possa valere per più forme della malattia, indipendentemente dallo specifico difetto genetico responsabile, perché basato sulla stimolazione di una proteina normalmente presente nell'organismo, la melusina, che può aiutare le cellule cardiache a resistere allo stress.

Per maggior informazioni sulle specifiche malattie genetiche studiate si può consultare la sezione dedicata del sito di Telethon, <http://www.telethon.it/ricerca-progetti/malattie-trattate>.

Per informazioni  
Ufficio stampa Telethon: [ufficiostampa@telethon.it](mailto:ufficiostampa@telethon.it), 0644015394

Ufficio stampa Università di Torino:  
[ufficio.stampa@unito.it](mailto:ufficio.stampa@unito.it), 0116702590