
Malattie rare: Cariplo e Telethon, "finanziati 14 progetti per oltre 3 milioni di euro"

Giunto alla terza edizione, il bando di Fondazione Cariplo e Fondazione Telethon ha portato alla selezione di 14 nuovi progetti di ricerca, per un totale di 3,2 milioni di euro e di 22 gruppi di ricerca coinvolti. Sale così complessivamente a quasi 14 milioni di euro l'investimento congiunto da parte delle due Fondazioni, che ha portato al finanziamento di 59 progetti di ricerca che hanno coinvolto 90 centri di ricerca italiani. Questa iniziativa, ispirata a un programma dei National Institutes of Health (Nih) americani, mira proprio a "illuminare la porzione più oscura del genoma umano", invitando i ricercatori a studiare aspetti genetici e meccanismi molecolari ancora in gran parte sconosciuti o scarsamente compresi, ma che rappresentano un potenziale per lo sviluppo di nuove terapie per le malattie rare. In particolare, si legge in una nota, "i progetti dovevano focalizzarsi sullo studio dei cosiddetti bersagli T-dark, per i quali non sono note informazioni sulla struttura, sulla funzione e sulla interazione con molecole e farmaci. Nonostante il genoma umano sia stato sequenziato completamente, di molti geni e delle proteine da loro codificate sappiamo infatti ancora poco. Basti pensare che delle 4.500 proteine umane ritenute dei possibili bersagli farmacologici, soltanto 700 sono attualmente nel mirino di farmaci approvati: significa cioè che tra tutte le altre, oltre l'80%, potrebbero esserci proteine adatte a essere oggetto di studio per mettere a punto nuove terapie, ma per motivi diversi non vengono studiate". Per quanto riguarda la distribuzione geografica dei centri di ricerca coinvolti, la maggior parte – 14 su 22 – si trova in Lombardia; gli altri sono dislocati in Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Marche, Piemonte e Toscana. Tra le patologie oggetto di studio ci sono alcune forme di distrofia muscolare come quella di Duchenne e la facio-scapolo omerale, malattie del sangue quali l'emocromatosi, la teleangiectasia emorragica e la talassemia, ma anche disturbi del neurosviluppo e tumori rari. Le proposte di progetto presentate da enti di ricerca italiani non profit, pubblici o privati sono state complessivamente 77. Di queste, 69 sono state ritenute idonee e sottoposte al processo di valutazione, affidato a una commissione medico-scientifica di 15 scienziati di caratura internazionale provenienti da tutto il mondo e presieduta da Massimo Pandolfo della Mc Gill University di Montreal (Canada). Per la valutazione dei progetti è stato usato il metodo di peer-review, o revisione tra pari, che indica la valutazione critica che un lavoro o una pubblicazione riceve da parte di specialisti aventi competenze analoghe a quelle di chi li presenta, a garanzia della trasparenza e della correttezza della valutazione. "Anche nella terza edizione abbiamo raccolto tante proposte in ambiti della genetica finora inesplorati che potrebbero contribuire a chiarire aspetti ancora sconosciuti di diverse malattie rare - dichiara Celeste Scotti, direttore della Ricerca e Sviluppo di Fondazione Telethon -. Continuare a supportare la ricerca di base è fondamentale, perché solo così si possono fornire risposte alle tante domande ancora aperte e provare a individuare nuovi approcci terapeutici. Ed è per questo che ribadiamo il nostro impegno a proseguire con questa partnership per far avanzare l'innovazione". Giovanni Azzone, presidente di Fondazione Cariplo, dice: "Sostenere la ricerca scientifica è il modo per aiutare molte persone che soffrono. Sembrano mondi distanti, invece tra un ricercatore impegnato in laboratorio e un malato la distanza è molto ravvicinata. Dal successo del primo dipende spesso la vita dell'altro. Questo ha ancora più valore quando si fa ricerca sulle malattie rare che colpiscono moltissime persone".