

## DA FONDAZIONE TELETHON E UILDM OLTRE 900MILA EURO PER LA RICERCA SULLE DISTROFIE MUSCOLARI

*Annunciati i vincitori del bando clinico Telethon-UILDM 2021: i tre progetti finanziati riguarderanno le distrofie di Duchenne e Becker e coinvolgeranno l'intera rete clinica nazionale*

Milano, 16 luglio 2021 – Annunciati i tre progetti vincitori del bando clinico Telethon-UILDM dedicato alle distrofie, per un totale di **913mila euro**: a coordinarli saranno **Stefano Previtali** dell'IRCCS **Ospedale San Raffaele di Milano**, **Elena Pegoraro** dell'**Università di Padova** e **Marika Pane** del **Policlinico Gemelli di Roma**, con il coinvolgimento complessivo di **35 ricercatori clinici** e **17 centri di riferimento** sull'intero territorio nazionale: Torino, Bologna, Bosisio Parini (Lecco), Genova, Milano, Pavia, Pisa, Napoli, Roma, Messina.

Caratteristica peculiare di questa iniziativa è quella di supportare progetti collaborativi, condotti in rete tra i principali esperti del settore, per consolidare le conoscenze sulla storia naturale di queste patologie e mettere a punto strumenti condivisi per la conduzione degli studi clinici e per una gestione sempre più personalizzata di questi pazienti. Tutti i progetti presentati sono stati revisionati da una commissione scientifica internazionale e indipendente, che ne ha valutato la qualità scientifica e la rispondenza ai criteri del bando definiti in collaborazione con l'associazione di pazienti.

Il progetto coordinato da **Stefano Previtali dell'Ospedale San Raffaele di Milano** si focalizzerà sulla distrofia muscolare di Duchenne, malattia genetica caratterizzata dal progressivo deterioramento dei muscoli scheletrici e respiratori, oltre che del cuore. Il gene responsabile, quando difettoso, è quello della distrofina, che può presentare diversi tipi di mutazioni che portano alla mancata produzione di questa proteina. Tra le possibili mutazioni, quella nota come DupEx2 ha una peculiarità: in un numero non trascurabile di pazienti che la presentano si traduce in una forma meno grave di quello che ci si aspetterebbe sulla base delle conoscenze attuali. Obiettivo di questo progetto sarà quindi approfondire la caratterizzazione clinica di questi specifici pazienti e chiarire i meccanismi molecolari alla base della loro manifestazione più attenuata della malattia: una informazione cruciale soprattutto alla luce del fatto che è in corso la sperimentazione di una terapia specifica proprio le forme dovute a questa mutazione.

Anche il progetto coordinato da **Marika Pane del Policlinico Gemelli di Roma** sarà dedicato alla distrofia di Duchenne, ma in questo caso il focus sarà su quei pazienti che hanno perso la capacità di camminare autonomamente e che finora sono stati raramente considerati negli studi clinici, che hanno invece privilegiato bambini nella fase più precoce della malattia. Esiste una grande variabilità nel decorso anche dopo la perdita della deambulazione: obiettivo del progetto sarà quindi raccogliere in modo sia retrospettivo che prospettico informazioni su diversi aspetti della malattia in questa fase (motori, respiratori, cardiaci, genetici), così da migliorare la conoscenza della sua evoluzione nel tempo nei diversi sottogruppi.

Si concentrerà invece sulla **distrofia muscolare di Becker (BMD)** il progetto di **Elena Pegoraro dell'Università di Padova**. Rispetto alla forma più grave, quella di Duchenne, in



cui la distrofina manca completamente, la BMD è caratterizzata dalla presenza di una versione modificata e meno efficiente della proteina, che si traduce in un quadro clinico generalmente meno grave ma anche estremamente variabile. Questo, unito alla scarsa conoscenza sulla storia naturale di questa forma, complica sia la gestione clinica che la messa a punto di terapie mirate per i pazienti. Obiettivo del progetto sarà quindi colmare questa lacuna conoscitiva, grazie anche alla solida esperienza pregressa della rete clinica neuromuscolare maturata nel campo della distrofia muscolare di Duchenne.

*«L'alleanza tra UILDM e Fondazione Telethon ha portato a un nuovo risultato, nel sostegno a questi progetti di alto valore scientifico sulle distrofie di Duchenne e Becker – ha dichiarato **Marco Rasconi, presidente nazionale UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare** – Lo ripetiamo sempre: non c'è miglioramento della qualità della vita senza ricerca e non può esserci ricerca senza il supporto concreto di migliaia di volontari e persone con malattie neuromuscolari che credono fortemente nelle nostre azioni ogni giorno. Questo è l'impegno di UILDM da 60 anni: nella ricerca è la nostra speranza».*

*«Oggi, a sessant'anni dalla nascita di UILDM e a oltre trent'anni da quella di Fondazione Telethon, la comunità delle persone con malattie neuromuscolari può beneficiare della competenza di una rete di scienziati che rappresentano l'eccellenza nel loro campo e che lavorano insieme, su tutto il territorio nazionale, per garantire la migliore presa in cura e l'avanzamento della ricerca per queste patologie – ha dichiarato **Francesca Pasinelli, Direttore Generale di Fondazione Telethon** – Fondazione Telethon è da sempre attenta alle esigenze dei pazienti con malattie neuromuscolari, a cui è legata sin dalla sua nascita, e più in generale a chi vive con una malattia genetica rara e continuerà a lavorare ogni giorno per fornire loro risposte attraverso una ricerca scientifica all'avanguardia».*

## **Il bando Telethon - UILDM**

A partire dal 2002, Fondazione Telethon e UILDM hanno concordato di dedicare i fondi raccolti dai volontari UILDM a un bando speciale per progetti di ricerca clinica, che abbiano come obiettivo il miglioramento della qualità della vita delle persone con malattie neuromuscolari. Tale bando si inserisce in una più ampia azione di ricerca sulle malattie genetiche rare realizzata da Fondazione Telethon.

Il Bando Telethon-UILDM ha coinvolto l'intera rete nazionale di ricerca scientifica sulle malattie neuromuscolari. L'annuncio dei progetti coincide con la giornata del "Primo Mattone" di NeMO Ancona, la futura settimana sede del network dei Centri Clinici specializzati nella presa in carico multidisciplinare per le malattie neuromuscolari. Un'ulteriore spinta nella cura e nell'assistenza dei pazienti che vivono con questo tipo di patologie.

*Per maggiori dettagli è possibile consultare il comunicato stampa del Centro Clinico NeMO su <https://contenuti.centrocliconemo.it/blog>*



### 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 556 milioni di euro, ha finanziato oltre 2.700 progetti con 1.630 ricercatori coinvolti e più di 580 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. 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. Un'altra terapia genica frutto della ricerca Telethon resa disponibile è quella per una grave malattia neurodegenerativa, la leucodistrofia metacromatica, dal nome commerciale di Libmeldy. Questo approccio terapeutico è in fase avanzata di sperimentazione clinica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich. Altre malattie su cui la terapia genica messa a punto dai ricercatori Telethon è stata valutata nei pazienti sono la beta talassemia e due malattie metaboliche dell'infanzia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1. Inoltre, all'interno degli istituti Telethon è in fase avanzata di 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. L'investimento di Telethon sulle malattie neuromuscolari ad oggi è stato di oltre 124 milioni di euro, una parte dei quali dedicata alla ricerca clinica, che ha contribuito a rendere accessibili ai pazienti italiani le cure più innovative in sviluppo e a favorire l'implementazione dei migliori standard di cura presso molti centri clinici.

**UILDM** nasce nel 1961 con l'obiettivo di promuovere l'inclusione sociale delle persone con disabilità, attraverso l'abbattimento di ogni tipo di barriera, e sostenere la ricerca scientifica e l'informazione sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari. Ha una presenza capillare sul territorio grazie alle 66 Sezioni locali, i 3.000 volontari e i 10.000 soci, che sono punto di riferimento per circa 30.000 persone. UILDM svolge un importante lavoro in ambito sociale e di assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio, gestendo anche centri ambulatoriali di riabilitazione, prevenzione e ricerca, in stretta collaborazione con le strutture universitarie e socio-sanitarie.

### Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – [thomas.balanzoni@havaspr.com](mailto:thomas.balanzoni@havaspr.com) – tel. 02 85457047, 3463204520

Davide D'Avenia – [davide.davenia@havaspr.com](mailto:davide.davenia@havaspr.com) – tel. 0285457053, 3463024607

Ufficio stampa UILDM

Alessandra Piva e Chiara Santato

[uildmcomunicazione@uildm.it](mailto:uildmcomunicazione@uildm.it)

049/8021001 int. 2