

COMUNICATO STAMPA

MALATTIE RARE: BERT BLAAUW E VANINA ROMANELLO (VIMM - UNIVERSITÀ DI PADOVA) TRA I VINCITORI DEL BANDO TELETHON 2022

I due grant finanzieranno importanti progetti di ricerca sulla distrofia muscolare e sulla sindrome di Zellweger

Padova, 28 febbraio 2023 - Due ricercatori del **Veneto Institute of Molecular Medicine (VIMM)** e dell'**Università degli Studi di Padova** - **Bert Blaauw** e **Vanina Romanello** - sono tra i vincitori del bando lanciato da **Fondazione Telethon nel 2022** per finanziare la ricerca sulle malattie rare.

I due progetti di ricerca sono stati selezionati da una commissione scientifica composta da 28 scienziati - in gran parte stranieri e attivi in prestigiosi istituti internazionali - insieme ad altri 33 progetti, per un **importo complessivo finanziato di 5 milioni e 270mila Euro** (di cui **874mila Euro** per 5 progetti in Veneto).

In particolare, la ricerca di Bert Blaauw, **Principal Investigator** del **VIMM** e **Professore dell'Università di Padova**, si concentra sulla **distrofia muscolare di Duchenne (DMD)**: questa malattia è causata dall'assenza della proteina distrofina, espressa principalmente nei muscoli scheletrici, e ad oggi rimane incurabile.

"Il nostro studio sarà diretto all'individuazione di nuovi biomarcatori che aiuteranno la valutazione delle sperimentazioni cliniche, offrendo nuovi criteri di valutazione, oltre che una migliore individuazione dei pazienti da coinvolgere nelle sperimentazioni cliniche" ha sottolineato **Bert Blaauw**.

Vanina Romanello ricercatrice del **VIMM** e **membro del Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Padova** si concentrerà invece sulla **sindrome di Zellweger (ZSD)**, una malattia ereditaria rara che comporta la perdita di funzioni essenziali del metabolismo, causando degenerazione in diversi organi del corpo, come dismorfismi craniofacciali, anomalie neurologiche, epatiche e renali.

"Il nostro gruppo di ricerca indagherà la disfunzione di particolari strutture cellulari, i perossisomi, nel muscolo scheletrico come possibile causa di alterazioni metaboliche sistemiche che contribuiscono allo sviluppo della malattia" ha sottolineato **Vanina Romanello**.

"Poter annunciare questo straordinario risultato nella giornata delle malattie rare rappresenta un segnale importante per il nostro istituto" ha aggiunto il Prof. **Francesco Pagano, Presidente della Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata**. *"Malattie di questo tipo, sia per la loro rarità che per l'assenza di cure in grado di prevenirle o curarle, richiedono uno sforzo supplementare di tempo e di fondi agli scienziati che le indagano. Grazie a Fondazione Telethon oggi possiamo farlo"*.

BERT BLAAUW

Bert Blaauw ha avviato il suo laboratorio indipendente nel 2012, dopo aver ottenuto la posizione di Assistente Professore presso l'Università di Padova e di Principal Investigator presso l'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM).

Blaauw ha pubblicato numerosi articoli di ricerca peer-reviewed, ha collaborato come autore senior ad articoli di membri del suo team di ricerca come primi autori e ha contribuito ad oltre 80 articoli di ricerca sulla fisiologia muscolare, il signaling e la conoscenza del muscolo scheletrico.

Negli ultimi 10 anni, il team del prof. Blaauw ha avuto parecchi riconoscimenti a livello internazionale per gli studi sulla determinazione della funzione muscolare adulta a vari livelli (in vivo, ex vivo, in vitro), prestando particolare attenzione alla via di segnalazione Akt-mTORC1.

In particolare, è stato dimostrato come l'attivazione del percorso Akt-mTORC1 nel muscolo scheletrico si verifica in tutti i modelli di crescita muscolare (Frontier in Physiology, 2017), e che la sua attivazione è sufficiente per aumentare la massa e la funzione muscolare (FASEB J, 2009).

È stato inoltre dimostrato che questo percorso del muscolo scheletrico è fondamentale per il mantenimento della giunzione neuromuscolare durante l'omeostasi muscolare (JSCM 2019).

Bert Blaauw ha anche contribuito come autore senior a studi volti ad aumentare la comprensione del ruolo dell'attività muscolare e di come questo influisca sui muscoli sani (Mol Metabolism 2015, Acta Physiologica 2020) e su quelli malati (Redox Biology 2019, JSCM 2021).

VANINA ROMANELLO

Vanina Romanello, ricercatore dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare e membro del Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Padova, si occupa di investigare le vie del segnale che collegano il metabolismo con il mantenimento della massa muscolare. Mediante l'uso di approcci innovativi e multidisciplinari il suo lavoro ha portato all'elucidazione dei meccanismi responsabili della disfunzione muscolare in condizioni di perdita del controllo della qualità dei mitocondri. In particolare, è stato dimostrato un nesso causale tra l'interruzione della rete mitocondriale e la perdita muscolare mediata dal fattore trascrizionale FoxO (EMBO 2010). I suoi studi hanno identificato la rete genica che è controllata da FoxO in condizioni cataboliche come bassi nutrienti e denervazione e hanno identificato una nuova ubiquitina ligasi dipendente da FoxO, che è stata chiamata Specific of Muscle Atrophy and Regulated by Transcription (SMART). (Nat Commun 2015). Inoltre, è stato dimostrato che i difetti mitocondriali che avvengono nei muscoli scheletrici colpiscono l'intero corpo, inducendo ipoglicemia, lipolisi, infiammazione e senescenza, con conseguente morte prematura (Cell Metab. 2017, Nat Commun 2019 e Cells 2019). Vanina Romanello ha contribuito come autore senior a dimostrare che la miocina Fgf21, un regolatore metabolico, controlla la perdita muscolare mediante l'attivazione della degradazione dei mitocondri (JCSM, 2019). In questi ultimi anni ha stabilito una nuova linea di ricerca per studiare la funzione dei perossisomi, organelli con una funzione attualmente sconosciuta nel muscolo scheletrico, e la loro interazione con i mitocondri nel mantenimento del metabolismo e della salute muscolare.

Per ulteriori informazioni:

Ufficio Stampa VIMM – Pietro Cavalletti - T+39 3351415577 - pietro.cavalletti@ahca.it

Ufficio Stampa Università di Padova – Carla Menaldo - T+39 3346962662 – carla.menaldo@unipd.it
