

COMUNICATO STAMPA:

FONDAZIONE TELETHON, VIMM E FONDAZIONE CARIPARO INSIEME PER UN PROGETTO SPECIALE DI RICERCA SULLE MALATTIE RARE NEUROMUSCOLARI

- *Le patologie muscolari sono le più complesse da trattare perché il muscolo è un organo difficile da raggiungere con la terapia genica o altri farmaci innovativi*
- *L'obiettivo del progetto, finanziato con 5,3 milioni di euro dalle due Fondazioni e della durata di cinque anni, è mettere a punto una piattaforma che combini più approcci per massimizzare l'effetto terapeutico*
- *Questo approccio genetico combinato si concentrerà su 3 malattie neuromuscolari ereditarie, ancora orfane di cura: la distrofia muscolare di Duchenne, l'atrofia muscolare spinale bulbare (o malattia di Kennedy) e la miopatia mitocondriale da mutazioni nel gene POLG.*

Padova, 9 aprile 2025. È stato presentato, nel corso di una conferenza stampa tenutasi oggi presso la sede della Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata ETS, un **programma di ricerca** che sarà condotto presso l'**Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) di Padova** e finanziato da **Fondazione Telethon** e dalla **Fondazione Cassa di Risparmio di Padova e Rovigo (Cariparo)** per un totale di **5,3 milioni di euro**.

Il progetto di ricerca – che avrà una durata quinquennale - ha l'obiettivo di **dimostrare le potenzialità di una nuova piattaforma terapeutica** che **combina** approcci innovativi per massimizzare l'effetto terapeutico e superare i limiti di utilizzo della terapia genica nelle **malattie rare neuromuscolari**, per la maggior parte delle quali non esiste ancora un trattamento efficace.

Il **muscolo**, infatti, è un **organo difficile da raggiungere e trattare con la terapia genica o altri farmaci innovativi**, che sono stati già messi a punto favorevolmente per altre patologie. La **scarsa efficienza nel correggere geneticamente le fibre muscolari** e la **risposta immunitaria generata dall'uso di vettori di origine virale** sono tra i **limiti principali** che finora **hanno ostacolato** l'applicazione della terapia genica nelle malattie neuromuscolari. Inoltre, **la diagnosi** di queste patologie **arriva spesso tardi**, quando la **perdita di massa e forza muscolare** è già presente e **non può essere ripristinata** dalla terapia genica che, correggendo il difetto genetico, può preservare solo le fibre muscolari esistenti e non quelle già perse.

La parte scientifica del **programma di ricerca**, valutata da una **commissione internazionale di esperti e finanziata da Fondazione Telethon**, coinvolgerà **4 gruppi di ricerca dell'Istituto VIMM** e sarà **coordinata da Marco Sandri**, del Laboratorio di Fisiopatologia Molecolare Neuromuscolare, insieme a **Carlo Viscomi** del Laboratorio di Bioenergetica Neuromuscolare, **Maria Pennuto** del Laboratorio di Patologia Neuromuscolare e **Francesco Chemello** del Laboratorio di Editing Genico Neuromuscolare.

Il **progetto sarà co-finanziato dalla Fondazione Cassa di Risparmio di Padova e Rovigo (Cariparo)**, che sosterrà il lavoro di **altri gruppi di ricerca del VIMM dedicati allo sviluppo di piattaforme di tecnologie all'avanguardia impiegate nel progetto**, quali per esempio organoidi, biobanche di tessuti, analisi bioinformatica, coordinati da **Bert Blaauw** (Laboratorio di Fisiologia Neuromuscolare), **Anna Urciuolo** (Laboratorio di Ingegneria Neuromuscolare), **Elena Pegoraro** (Laboratorio di Clinica Neuromuscolare), **Cristina Mammucari** (Laboratorio di Omeostasi del Calcio Neuromuscolare).

L'approccio genetico combinato si concentrerà su **3 malattie neuromuscolari ereditarie**, ancora orfane di cura: la **distrofia muscolare di Duchenne**, l'**atrofia muscolare spinale bulbare (o malattia di Kennedy)** e la **miopatia mitocondriale da mutazioni nel gene POLG**.

“Il muscolo è un organo piuttosto difficile da raggiungere con la terapia genica, cioè con tutti quegli approcci innovativi che mirano a correggere il difetto genetico responsabile. Ispirandoci a quanto sta già dando risultati interessanti nell'ambito di malattie multifattoriali ad ampia diffusione come tumori, diabete, obesità o disturbi autoimmuni, proveremo a valutare anche in malattie neuromuscolari di origine genetica un approccio combinato, che da una parte preservi e promuova il più possibile la salute delle fibre muscolari e dall'altra corregga lo specifico difetto genetico responsabile. Questo obiettivo lo raggiungeremo grazie agli strumenti più innovativi oggi disponibili nella ricerca biomedica” ha spiegato il Principal Investigator del VIMM **Marco Sandri**. *“Per cominciare, ci concentreremo su tre patologie ancora orfane di cura: la distrofia muscolare di Duchenne, l'atrofia muscolare spinale bulbare e la miopatia mitocondriale da mutazioni nel gene POLG. Per superare questi limiti assoceremo il DNA editing per la correzione del gene mutato con l'uso di piccole molecole di RNA in grado di promuovere la crescita e la funzionalità muscolare. Grazie alla ricerca di base, supportata anche da Fondazione Telethon, abbiamo imparato a conoscere quali sono i segnali molecolari che controllano la crescita dei muscoli, il loro metabolismo energetico, e che preservano innervazione e la produzione della forza o promuovono la re-innervazione e l'aumento di forza. Queste molecole potranno perciò diventare bersagli su cui intervenire per mantenere le fibre in salute. L'RNA, che tutti hanno imparato a conoscere durante l'emergenza COVID, è una molecola molto versatile, che possiamo disegnare e modificare per ottimizzare il target terapeutico e la sua azione in base al tipo di malattia, all'età e al sesso dei pazienti. Ci avverremo anche della collaborazione del Centro nazionale per lo sviluppo di terapia genica e farmaci con tecnologia a RNA, nato grazie ai fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza e coordinato proprio dall'Università di Padova”*.

Padova è storicamente **una città in cui Fondazione Telethon ha sempre investito in ricerca**, già dai primi anni di attività: con ben **43,5 milioni di euro investiti** ad oggi è in assoluto la quarta città in termini di impieghi dopo Milano, Roma e Pozzuoli, la terza se parliamo di investimenti extramurali e non si considerano i due Istituti della Fondazione di Milano e Pozzuoli.

“Al VIMM lavorano numerosi gruppi focalizzati sullo studio dei meccanismi alla base delle malattie neuromuscolari e mitocondriali, patologie rare per cui nella maggior parte dei casi non c'è ancora una cura definitiva e che comportano sintomi invalidanti che hanno un importante impatto sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie, e richiedono un'assistenza completa. Inoltre, Padova è sempre stata un punto di riferimento importante per la ricerca sulle malattie neuromuscolari. Per questo, abbiamo deciso di investire in questo progetto speciale, che promuove la collaborazione tra più ricercatori e beneficia delle competenze, tecnologie e infrastrutture di un istituto all'avanguardia come il VIMM”, ha spiegato **Celeste Scotti, direttore ricerca e sviluppo Fondazione Telethon**.

“La ricerca e l'innovazione hanno un ruolo fondamentale nell'ambito della salute pubblica e costituiscono le fondamenta su cui poggia il benessere delle comunità. Fondazione Cariparo ha da sempre tra le sue linee di indirizzo il sostegno alla ricerca scientifica, consapevole che intervenire in quest'ambito significa investire nel futuro della salute globale. VIMM e Fondazione Telethon sono due eccellenze indiscusse. Non potevamo quindi che scegliere di metterci convintamente al loro fianco nel comune intento di far progredire la ricerca sulle malattie rare neuromuscolari”, ha commentato **Gilberto Muraro, Presidente della Fondazione Cassa di Risparmio di Padova e Rovigo**.

.....

Fondazione Telethon ETS

Fondazione Telethon ETS è una delle principali charity biomediche italiane, nata nel 1990 su iniziativa di un gruppo di pazienti affetti da distrofia muscolare. La sua missione è raggiungere la cura delle malattie genetiche rare attraverso la ricerca scientifica di eccellenza, selezionata secondo le migliori pratiche condivise a livello internazionale. Attraverso una modalità unica nel panorama italiano, segue l'intera "filiera della ricerca" occupandosi della raccolta fondi, della selezione e del finanziamento dei progetti e dell'attività di ricerca stessa svolta nei propri centri e nei laboratori. Fondazione Telethon sviluppa inoltre collaborazioni con istituzioni sanitarie pubbliche e industrie farmaceutiche per tradurre i risultati della ricerca in terapie accessibili ai pazienti. Dalla sua nascita, ha investito 698 milioni di euro in ricerca, ha finanziato 3.024 progetti con 1.771 ricercatori coinvolti e 637 malattie studiate. Ad oggi, grazie a Fondazione Telethon che è responsabile della sua produzione e distribuzione, è disponibile nell'Unione Europea la prima terapia genica con cellule staminali destinata al trattamento dell'ADA-SCID, una grave immunodeficienza che compromette le difese dell'organismo fin dalla nascita. Un'altra terapia genica disponibile, frutto della ricerca di Fondazione Telethon e della collaborazione con l'industria farmaceutica, è quella per la leucodistrofia metacromatica, una grave malattia neurodegenerativa di origine genetica. A queste potrebbe aggiungersi prossimamente la terapia genica per un'altra immunodeficienza, la sindrome di Wiskott-Aldrich, per la quale la Fondazione oltre alla ricerca sta supportando anche il processo di approvazione. Altre malattie su cui la terapia genica, sviluppata dai ricercatori della Fondazione, è in corso di valutazione nei pazienti sono la beta-talassemia, la mucopolisaccaridosi di tipo 6 e di tipo 1, la sindrome di Usher 1B. Inoltre, all'interno degli istituti della Fondazione Telethon si sta studiando o sviluppando una strategia terapeutica mirata per altre malattie genetiche. Parallelamente, in tutti i laboratori finanziati da Fondazione Telethon continua lo studio dei meccanismi di base e dei potenziali approcci terapeutici per le malattie ancora senza risposta.

Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata ETS - VIMM

La Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata, presieduta da Giustina Mistrello Destro, è nata a Padova nel 1996 con lo scopo di promuovere e realizzare progetti e attività di ricerca scientifica nel contesto universitario e sanitario del Nord Est. Attraverso i laboratori del Veneto Institute of Molecular Medicine (VIMM) – la Fondazione rappresenta oggi uno dei poli d'eccellenza a livello internazionale nel campo delle Neuroscienze, del Muscolo e del Metabolismo. La missione della Fondazione è promuovere la salute e il benessere attraverso lo studio dei meccanismi molecolari alla base delle principali patologie umane, con particolare attenzione a quelle legate all'invecchiamento, come le malattie neurodegenerative, neuromuscolari, metaboliche e il cancro. L'attività scientifica si sviluppa in stretta sinergia con l'Università di Padova, l'Azienda Ospedaliera e le eccellenze private del territorio, in un modello di collaborazione virtuosa che punta a generare impatto non solo scientifico, ma anche culturale, economico e sociale. Nel campo delle Neuroscienze, i laboratori del VIMM conducono ricerche per comprendere i danni cerebrali causati da ictus, epilessia, traumi e tumori, responsabili di deficit neurologici. Il VIMM è inoltre pioniere nello sviluppo del sistema nervoso in laboratorio, attraverso la creazione degli organoidi cerebrali, frutto dell'integrazione tra biologia di base e ingegneria. Nel settore muscolare, il VIMM dispone di piattaforme avanzate per lo studio, a livello cellulare e molecolare, delle alterazioni progressive che colpiscono il muscolo e che causano disturbi motori e sensoriali altamente invalidanti. Tra le principali patologie oggetto di studio vi sono la malattia di Kennedy, la sclerosi laterale amiotrofica e il Parkinson. L'area dedicata al metabolismo si concentra su malattie mitocondriali e tumore al

pancreas, investigando il ruolo cruciale dei mitocondri nel metabolismo dei nutrienti, nella risposta cellulare agli stimoli esterni e nella regolazione della morte cellulare. Con un approccio fortemente multidisciplinare e una visione orientata alla medicina del futuro, la Fondazione Ricerca Biomedica Avanzata – VIMM si conferma un punto di riferimento per la ricerca scientifica d'eccellenza in Italia e nel panorama internazionale.

Fondazione Cassa di Risparmio di Padova e Rovigo

Quarta fondazione di origine bancaria italiana (per patrimonio netto) su 85, Fondazione Cariparo promuove la qualità della vita e lo sviluppo sostenibile del territorio di Padova e Rovigo, ispirata da una visione di comunità inclusiva, solidale e aperta all'innovazione. Per realizzare questa missione sostiene progetti in grado di avere una ricaduta positiva sulla collettività e, ove possibile, sperimenta nuovi modi di affrontare problemi sociali con lo scopo di condividere con altri soggetti e territori la conoscenza dei problemi e come affrontarli al meglio.

Agisce secondo una propria strategia che viene messa a punto ogni tre anni. Per il triennio 2025-2027 ha scelto di concentrare la sua attività filantropica in 3 grandi aree di intervento: Qualità di vita (Inclusione e coesione sociale, Salute e Sport, Ambiente), Sviluppo delle conoscenze (Educazione e Formazione, Ricerca scientifica e innovazione), Cultura (Partecipazione alla vita culturale, Patrimonio storico artistico e archeologico).

Nel corso di 32 anni ha erogato 1,71 miliardi di euro sostenendo oltre 16.000 progetti e interventi per il sociale, la ricerca scientifica, l'istruzione, la salute, l'arte e la cultura, l'ambiente e il paesaggio.

Per maggiori informazioni:

Ufficio stampa Fondazione Telethon - HAVAS PR Milan

Thomas Balanzoni – thomas.balanzoni@havaspr.com – tel. 02.85457047, 346.3204520

Chiara Longhi – chiara.longhi@havaspr.com – tel. 02.85457060, 342.8507134

Ufficio Stampa VIMM – Ad Hoc Communication Advisors

Tel. +39 02 7606741 www.ahca.it

Mario Pellegatta - Pietro Cavalletti Mob: +39 3351415577 pietro.cavalletti@ahca.it

Ufficio stampa Fondazione Cassa di Risparmio di Padova e Rovigo

Roberto Fioretto - Responsabile Ufficio Comunicazione

Tel. 049 8234834 – 347 3095504 – roberto.fioretto@fondazionecariparo.it