

Malattie genetiche rare: Campania, fondi da Telethon

Sono stati selezionati i vincitori del bando di concorso 2020 promosso da Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie genetiche rare. In Campania è stato finanziato un progetto di ricerca che ha ottenuto fondi per un totale di circa 230mila euro. Si tratta del progetto di ricerca coordinato da Caterina Missero del CEINGE-Biotecnologie avanzate di Napoli.

In tutto il territorio nazionale sono stati finanziati 45 progetti, per un totale di oltre 10 milioni di euro: con il bando per la ricerca extramurale si concludono le iniziative messe in campo da Fondazione Telethon per il 2020 a sostegno della ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare.

Un anno complesso, in cui la Fondazione è comunque riuscita a destinare complessivamente oltre 40 milioni di euro alla ricerca attraverso molteplici progetti su tutto il territorio nazionale. Il progetto del gruppo guidato da Caterina Missero si pone l'obiettivo di sviluppare due potenziali trattamenti per le lesioni cutanee associate alla sindrome di Hay-Wells, conosciuta anche come sindrome AEC.

Questa rara patologia genetica è caratterizzata da lesioni gravi alla cute, labio-palatoschisi, adesione congenita dei margini palpebrali, alterazioni della pelle, erosioni del cuoio capelluto e di altre regioni cutanee, spesso complicate da infezioni.

L'origine della malattia è da ricercare nelle mutazioni nel gene TP63, coinvolto nella la produzione della proteina p63, fondamentale per l'integrità e la funzione della pelle. Doppio l'approccio terapeutico oggetto di studio: da una parte, la correzione delle mutazioni di TP63 mediante la CRISPR/Cas9, tecnica di "taglia e cuci" molecolare premiata con il premio Nobel 2020.

Dall'altra parte, l'utilizzo di nuovi composti che il gruppo di ricerca guidato da Caterina Missero ha recentemente identificato in uno studio di screening.

<https://www.ladomenicasettimanale.it/2021/02/26/malattie-genetiche-rare-campania-fondi-da-telethon/>

