

# Malattie Genetiche rare: oltre 460 mila euro per la ricerca alla Campania

Di Luisa Monaco

In vista della Giornata Mondiale delle Malattie Rare annunciati i vincitori dell'ultimo bando Telethon

La Fondazione Telethon ha annunciato i 35 vincitori del primo bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale, che ha visto l'assegnazione di un totale di 5 milioni e 270mila euro raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani. A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha sostenuto tre progetti in Campania per un totale di 464.000 euro.

## La ricerca di Telethon

Il team guidato da Antonio Baldini dell'Università Federico II di Napoli si concentrerà sulla sindrome di DiGeorge, che studierà il ruolo del gene causativo noto, Tbx1, che normalmente regola lo sviluppo dell'apparato faringeo, una struttura embrionale dalla quale si sviluppano molti organi.

Monica Dentice dell'Università Federico II di Napoli studierà la distrofia muscolare di Duchenne (DMD), per la quale non esiste ancora una cura definitiva. L'obiettivo del progetto è valutare il potenziale farmacologico degli inibitori del gene SIRT6 nel trattamento della DMD.

**Alessandro Fraldi del CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore di Napoli si concentrerà sulla sindrome di Sanfilippo, studiando il ruolo dell'accumulo di proteine malfunzionanti in questa patologia.**

La commissione scientifica, composta da 28 scienziati in gran parte stranieri attivi in prestigiosi istituti internazionali, ha valutato i progetti presentati in questo bando e una quota significativa andrà a indagare i meccanismi ancora ignoti o solo parzialmente chiariti di malattie genetiche tuttora prive di un trattamento specifico.

Tra le malattie oggetto di studio figurano sindromi molto rare come quella di Pitt-Hopkins o di Catel-Mankze, ma anche patologie più note e studiate come la distrofia muscolare di Duchenne e la sindrome di Huntington.

## Le attività

La Fondazione Telethon ha dichiarato che il finanziamento della ricerca rappresenta il cuore delle sue attività e che l'obiettivo è garantire l'avanzamento della ricerca sulle malattie genetiche rare, a partire dagli studi di base. La Fondazione ha inoltre annunciato il secondo round del bando che prevede

l'assegnazione di una nuova tranche di fondi la prossima estate, offrendo ai ricercatori quattro occasioni nell'arco di tre anni per presentare i propri progetti.

[Malattie Genetiche rare: oltre 460 mila euro per la ricerca alla Campania - InfoCilento](#)



The screenshot shows a news article on the InfoCilento website. The article title is "Malattie Genetiche rare: oltre 460 mila euro per la ricerca alla Campania". The sub-headline reads "In vista della Giornata Mondiale delle Malattie Rare annunciati i vincitori dell'ultimo bando Telethon". The author is listed as "Di Luisa Monaco" and the article is dated "3 secondi fa". A photograph of a scientist in a lab coat and safety glasses using a pipette is featured. The article text states: "La Fondazione Telethon ha annunciato 135 vincitori del primo bando aperto a ricercatori attivi sull'intero territorio nazionale, che ha visto l'assegnazione di un totale di 5 milioni e 270mila euro raccolti grazie alla generosità dei donatori italiani. A pochi giorni dalla ricorrenza del 28 febbraio dedicata alle persone con malattie rare, Fondazione Telethon ha sostenuto tre progetti in Campania per un totale di 464.000 euro." Social media sharing icons for Facebook, Twitter, and LinkedIn are visible on the left side of the article.