



Le scoperte d'oro di Telethon

I traguardi più significativi nella scalata verso la cura delle malattie genetiche

2008 - Primo intervento al mondo di terapia genica di una malattia ereditaria dell'occhio, l'**amaurosi congenita di Leber**. A questa prima fase hanno partecipato tre pazienti italiani, che hanno riacquisito parte della funzionalità visiva. La sperimentazione proseguirà su un numero maggiore di pazienti e con dosaggi maggiori della terapia. **Alberto Auricchio**, Tigem e **Francesca Simonelli**, Seconda Università di Napoli.

2008 - Si conclude la sperimentazione clinica di una terapia farmacologica a base di ciclosporina A per la cura della **distrofia di Ullrich** e la **miopatia di Bethlem**: dopo essere riusciti a curare i topi malati, i ricercatori hanno somministrato il trattamento a 5 pazienti. A un mese di distanza, non solo si è ridotta la morte delle fibre muscolari, ma si sono anche generate nuove cellule. Il trial proseguirà su un numero maggiore di pazienti, utilizzando un composto analogo ma meno tossico. **Paolo Bernardi** e **Paolo Bonaldo**, Università di Padova.

2007 - All'Hsr-Tiget, un bambino canadese affetto da Ada-Scid, una rara forma di immunodeficienza primaria, viene guarito in maniera definitiva grazie alla terapia genica applicata alle cellule staminali del sangue. Dal **2002**, anno del primo intervento, si tratta dell'undicesimo successo per questo protocollo terapeutico, utilizzato oggi in tutto il mondo. **Claudio Bordignon**, **Alessandro Aiuti** e **Maria Grazia Roncarolo**, Hsr-Tiget.

2007 - Una particolare classe di farmaci, gli imino-zuccheri, dà risultati promettenti per la terapia della **malattia di Pompe**, patologia metabolica ereditaria nota anche come glicogenosi di tipo II. Il trattamento effettuato sulle cellule di pazienti affetti ha ripristinato i livelli dell'enzima mancante in 4 ammalati su 8: anche solo il 10% in più di attività enzimatica, infatti, può cambiare il decorso della malattia. **Giancarlo Parenti**, Tigem.

2006 - Sperimentata con successo una nuova strategia terapeutica per il **diabete di tipo 1**: due farmaci, comunemente utilizzati per altre patologie, si sono dimostrati capaci di bloccare in topi di laboratorio la distruzione delle cellule del pancreas produttrici di insulina. **Manuela Battaglia**, Hsr-Tiget.

2006 - Riuscita la prima sperimentazione clinica al mondo di terapia genica per l'**epidermolisi bollosa**, grave malattia genetica della pelle: porzioni di pelle sana sono state trapiantate con successo su un uomo affetto. Il trapianto è stato ottenuto da cellule dello stesso paziente, in cui era stata inserita la versione sana del gene che provoca la malattia. **Michele De Luca**, Università di Modena e Reggio Emilia.

2006 - Composti chiamati inibitori delle acetilasi si dimostrano in grado di arrestare la progressione della malattia in topi affetti da due forme di **distrofia muscolare**. Questi agenti compensano il danno distrofico aumentando la larghezza e la resistenza delle fibre muscolari. **Lorenzo Puri**, Istituto Telethon Dulbecco.

2006 - Curati cani affetti da una forma spontanea di **distrofia muscolare di Duchenne** grazie al trapianto di cellule staminali adulte chiamate mesangioblasti. Il trattamento ha migliorato nettamente la deambulazione e la forza muscolare degli animali. **Giulio Cossu**, Hsr-Tiget.

2006 - Terapia genica della **distrofia muscolare di Duchenne**: una nuova tecnica, chiamata "exon-skipping", dà risultati promettenti nel modello animale della malattia.

Una volta trattati, infatti, i topolini malati hanno recuperato in parte la forza muscolare e la capacità di correre meglio e più a lungo. **Irene Bozzoni**, Università "La Sapienza" di Roma.

2006 -Funziona nel topo la terapia genica di una forma di **paraplegia spastica ereditaria**: un'unica iniezione del gene sano che produce la proteina mancante (paraplegina) nel muscolo dei topini colpiti è in grado di rallentarne il decorso e di permettere il recupero nei nervi periferici. **Elena Rugarli**, Istituto Neurologico "Carlo Besta" di Milano.

2005 -Un farmaco somministrato al moscerino malato di una forma di **paraplegia spastica ereditaria**, quella che dipende da difetti nel gene che produce una proteina chiamata spastina, migliora i sintomi della malattia. **Andrea Daga**, Università di Padova

2005 -Grazie alla terapia genica vengono curate per la prima volta nel topo alcune manifestazioni dell'**albinismo oculare di tipo I**, malattia genetica dovuta a un difetto dello sviluppo della retina che porta ad anomalie visive, strabismo e fotofobia. **Alberto Auricchio**, Tigem.

2005 -Un composto chiamato "inibitore del proteasoma" fa aumentare la quantità di distrofina, la proteina alterata nella **distrofia muscolare di Duchenne- Becker**, oltre che delle proteine a essa associate: dopo i successi nel topo, il risultato è stato ottenuto nelle cellule muscolari di 9 pazienti. Da verificare sono ancora sia i possibili effetti positivi sulla resistenza meccanica e sul rallentamento della degenerazione della fibra. **Carlo Minetti**, Istituto Gaslini di Genova.

2004 -Terapia genica della **leucodistrofia metacromatica**: messo a punto nel modello animale un nuovo per il trasferimento del gene mancante (Arsa). La strategia sfrutta le cellule staminali del sangue, che sono in grado di generare una progenie capace di trasportare il gene ai vari tessuti, tra cui anche il cervello e i nervi: qui l'enzima prodotto compensa il difetto genetico e previene lo sviluppo della malattia. **Luigi Naldini e Alessandra Biffi**, Hsr-Tiget

2003 - Al via in Italia i primi test di terapia genica contro la **sordità ereditaria**, condotti sui topi: la sperimentazione mira a introdurre nelle cellule il più importante gene responsabile della sordità finora isolato, quello della connessina 26. Il gene sano viene introdotto nelle cellule dell'orecchio dei topi malati grazie a un virus simile a quello del raffreddore, precedentemente reso inoffensivo. **Paolo Gasparini**, Tigem

2003 - Primo successo di una terapia cellulare della **distrofia muscolare dei cingoli** nel topo: la terapia si basa sull'impiego di cellule staminali associate ai vasi sanguigni degli stessi animali che, corrette geneticamente per il gene alterato e iniettate nell'arteria femorale, si sono dimostrate capaci di correggere il difetto muscolare. Il risultato potrebbe un giorno portare al recupero dei muscoli danneggiati nei pazienti distrofici. **Giulio Cossu**, .

2003 - Sviluppato un metodo per prevedere il rischio di aritmia cardiaca nei primi 40 anni di vita per chi è affetto da **sindrome del QT lungo**, o morte improvvisa giovanile. Le indicazioni aiuteranno notevolmente i cardiologi nella valutazione della gravità della sindrome. **Silvia Priori e Peter Schwartz** Università di Pavia.

2002 - Pubblicato l'**atlante del cromosoma 21**. Primi nel mondo, i ricercatori del Tigem hanno evidenziato quali geni di questo cromosoma, implicato nella sindrome di Down, risultano accesi o spenti nei diversi tessuti e nelle diverse fasi dello sviluppo. **Andrea Ballabio**, Tigem, Napoli.

2001 - Pubblicata su *Nature* la **mappa del genoma umano**: al risultato - che apre enormi prospettive nella ricerca e nella lotta alle malattie genetiche- hanno partecipato anche ricercatori Telethon, che hanno individuato oltre 45 dei geni-malattia presenti nella mappa.

2000- Nuove prospettive per la **terapia genica**: perfezionando una tecnica già sperimentata, è stato messo a punto un sistema in grado di assicurare un trasferimento genico efficiente anche in cellule che risultano particolarmente refrattarie con i metodi convenzionali. **Luigi Naldini**, Istituto per la Ricerca e la Cura del Cancro di Candiolo (Torino), oggi direttore dell'Hsr-Tiget.