

**Al “VIA” la Ricerca sul malfunzionamento del “GENE RAI 1”  
Il Progetto della Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata VIMM di Padova sostenuto  
da Fondazione Just Italia con una donazione di 300mila Euro**

***Cellule staminali neurali riprodotte in Laboratorio per studiare disregolazioni e disordini nei  
primi anni di vita***



“Una  
soluzione  
geniale”

Grezzana (Verona) – luglio 2021 - Si chiama **GENE RAI 1 (Retinoic Acid Induced 1)**, ha un ruolo fondamentale nello sviluppo dell’embrione; il suo malfunzionamento può causare malattie ad oggi incurabili ma, anche, disordini del neurosviluppo infantile. Alla “disregolazione” di questo **Gene-chiave** vanno infatti ricondotte malattie rare quali Smith-Magenis o Potocki Lupski, così come i gravi disturbi nell’apprendimento, nel movimento, nel linguaggio che colpiscono tanti bambini nei primi anni di vita.

Ancora una volta, le speranze si affidano alla Ricerca per chiarire tanti “perché” e individuare possibili soluzioni terapeutiche. Ha preso il “VIA”, proprio in questi giorni, un Progetto di grande portata scientifica che si propone di comprendere i meccanismi di **malfunzionamento del Gene Rai 1** e il suo ruolo nell’ insorgenza di tanti disordini del neurosviluppo infantile. Messo a punto dalla Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata VIMM di Padova, è sostenuto dalla Fondazione Just Italia di Grezzana (VR) con una donazione di 300mila Euro.

Il Progetto multidisciplinare è, infatti, il vincitore del Bando 2021 di Fondazione Just Italia per un progetto medico-scientifico destinato all’infanzia.

Articolato su tre anni, impegna diverse strutture sul territorio nazionale e sarà guidato dalla professoressa **Maria Pennuto**, Professore Associato all'Università di Padova e Vice Direttore dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) di Padova, dove coordina ricerche nel campo della neurobiologia sperimentale e preclinica.

Obiettivo della Ricerca è comprendere perché i bambini con **mutazioni del Gene RAI1** manifestino precocemente sintomi di disturbi cognitivi e motori ma, anche, gravi disordini dell'alimentazione e del sonno. Alla de-regolazione dei geni che controllano il ciclo circadiano (*l'orologio biologico che presidia l'arco delle 24 ore*) va ricondotto - per esempio - uno dei maggiori problemi per questi piccoli che tendono a fare molteplici sonnellini durante il giorno e, invece, a stare svegli durante la notte. Si aggiunga che, ad oggi, non esistono terapie farmacologiche efficaci per fronteggiare le sindromi legate a questo Gene (le terapie comportamentali sono, al momento, l'unica modalità di intervento) o per formulare diagnosi precoci.

I Team coinvolti nella Ricerca apporteranno competenze di biologia **molecolare** (VIMM Padova), di biologia **cellulare** (Istituto Casa Sollievo della Sofferenza- Mendel di Roma, Prof. Angelo Luigi Vescovi e Dott.ssa Jessica Rosati), di **pratica clinica** (Policlinico Gemelli di Roma, Prof. Giuseppe Zampino e Dott.ssa Roberta Onesimo), cui si aggiungerà il contributo dei familiari di bambini affetti da una delle malattie rare correlate al Gene RAI1 (Associazione Smith – Magenis Italia).

**Maria Pennuto**, responsabile del Progetto, ne commenta la rilevanza scientifica: “Si tratta di un disordine del neurosviluppo che colpisce un bambino ogni 25.000 e che comporta gravi conseguenze sulla qualità della vita dei bambini e delle famiglie.

Questa ricerca è importante non solo perché si tratta di una malattia molto difficile da curare, dato che al momento non esiste una terapia, ma anche difficile da diagnosticare, dato che i sintomi sono facilmente sovrapponibili ad altre patologie.

Per questo come molti scienziati e ricercatori, il nostro team intende impegnarsi a fondo in tal senso, studiando come rendere più chiari e facilmente individuabili i segnali della malattia per poter intervenire in modo tempestivo ed efficace.”

### **Cellule in laboratorio per una Ricerca “geniale”**

I laboratori di biologia molecolare e cellulare impegnati nella Ricerca offrono competenze professionali e scientifiche di altissimo livello e sono dotati delle strumentazioni indispensabili per **produrre in laboratorio le cellule staminali neurali** - E' provato, infatti, che una piccola quantità di tessuto cutaneo tratto da un paziente affetto da malattia rara, consente di coltivare le cellule in laboratorio. Messe a confronto con cellule di donatori sani, quelle “riprogrammate” evidenziano i problemi legati alla mutazione genetica. L'obiettivo è, pertanto, quello di sviluppare modelli che favoriscano lo studio delle malattie attraverso **tecniche di riprogrammazione cellulare**, lavorando sulle biopsie cutanee di pazienti malati.

Lo conferma la Dottoressa **Jessica Rosati**, coordinatore dell'Unità di Riprogrammazione Cellulare dell'Istituto Casa di Sollievo della Sofferenza-Mendel di Roma, ricordando che *“proprio questa struttura è stata **la prima a realizzare in laboratorio cellule staminali neurali, partendo da cellule prelevate dall'epidermide di una paziente affetta dalla sindrome Smith–Magenis.**”*

*Grazie a questa sofisticata tecnologia, è stato possibile superare le difficoltà intrinsecamente legate alle ricerche sul cervello in via di sviluppo e verificare come la singola mutazione del gene RAI1 produca molteplici effetti all'interno della cellula stessa"*

### **Un impegno riconfermato**

Con il supporto alla Ricerca sul Gene Rai 1, **Fondazione Just Italia** riconferma, ancora una volta, il proprio impegno sul fronte della solidarietà e Responsabilità Sociale. Basti pensare che questa **Onlus** (fondata nel 2008 dall'omonima azienda veronese che distribuisce tramite vendita diretta a domicilio i cosmetici svizzeri Just) ha sostenuto in 13 anni ben 12 progetti nazionali di Ricerca scientifica per l'infanzia e 63 iniziative locali per Verona e provincia, con **donazioni per oltre 5,1 milioni di Euro**.

Il Progetto 2021 è stato selezionato secondo il metodo di "scelta condivisa" che la Fondazione ha sempre adottato per le iniziative solidali destinate all'infanzia. Il primo screening, fra le decine di elaborati pervenuti dal Terzo Settore, è stato effettuato con il supporto specialistico di **AIRicerca**, l'Associazione dei ricercatori italiani nel mondo. È seguita la selezione di **tre** Progetti finalisti, effettuata dal CDA della Fondazione supportato dal Comitato di Gestione per arrivare, infine, alla **votazione** da parte della forza vendita di Just Italia che ha decretato il **vincitore**.

### **Ci prendiamo cura delle persone, insieme**

Commentano con orgoglio l'avvio della Ricerca il Presidente e Vicepresidente di Fondazione Just Italia, Marco Salvatori e Daniela Pernigo. *"Siamo felici che la Ricerca sia partita. Lo studio è di grande portata scientifica e abbiamo deciso di testimoniare ancora una volta, concretamente, il nostro sostegno al mondo della Ricerca. La missione di Fondazione Just Italia è: **"Ci prendiamo cura delle persone, insieme"**; è quello che abbiamo fatto con tanti Progetti in passato ed è l'obiettivo che ci siamo posti anche quest'anno. Il ruolo della Ricerca è cruciale e il periodo difficile che tutti abbiamo attraversato lo sta ampiamente dimostrando. Dal lavoro appena iniziato ci auguriamo possano arrivare indicazioni esaustive su malattie rare e poco conosciute ma, anche, su tanti disordini del neurosviluppo infantile che rendono così difficile la vita di tanti bambini e delle loro famiglie"*.

\*\*\*\*\*

**Fondazione Just Italia** nasce nel 2008 su iniziativa di Just Italia S.p.A. per gestire con professionalità e trasparenza le attività di solidarietà dell'Azienda.

*"Ci prendiamo cura delle persone, insieme"*: questa è la missione che Fondazione persegue da sempre, sostenendo i progetti delle Organizzazioni non-profit e mettendole in contatto con ricercatori e operatori sociali, incaricati alla vendita diretta e clienti di Just Italia, affinché questa grande rete di relazioni contribuisca a realizzare interventi efficaci.

Per scoprire e seguire le iniziative della Fondazione e iscriversi alla Newsletter: [www.fondazionejustitalia.org](http://www.fondazionejustitalia.org).