

PER LA RICERCA BIOMEDICA

Just dona 300mila euro per la ricerca

Per il Progetto sul ruolo del "GENE RAI1" nelle patologie del neurosviluppo infantile



Da sx: Marco Salvatori, Daniela Pernigo, Maria Pennuto e Jessica Rosati

Conoscere meglio il GENE RAI1, un gene che ha un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione. Comprendere in che modo il suo malfunzionamento sia all'origine di malattie rare molto severe (come Smith-Magenis e Potocki-Lupski) ma, anche, se sia responsabile di più diffuse patologie del neurosviluppo infantile, caratterizzate da disturbi dell'apprendimento e del movimento quali epilessia, schizofrenia, deficit cognitivi e molte altre condizioni quali l'autismo.

A questi interrogativi intendono rispondere i Team di Ricerca coordinati dall'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM), autore del Progetto vincitore del Bando di Fondazione **Just** Italia e sostenuto con una

donazione di 300mila Euro.

L'Istituto padovano - braccio operativo della Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata che quest'anno celebra i 25 anni di attività e di eccellenza internazionale per le ricerche nel campo della biologia cellulare e molecolare - svilupperà il Progetto multidisciplinare triennale sotto la guida della 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.

Punto di partenza della ricerca è l'osservazione secondo cui i bambini con mutazioni del Gene RAI1 manifestano molto preco-

cemente sintomi di disturbi cognitivi e motori ma, anche, gravi disturbi dell'alimentazione e del sonno che incidono pesantemente sulla qualità di vita dei piccoli e delle loro famiglie. 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) e per formulare una diagnosi precoce.

Per questo, il Progetto dell'Istituto di Padova è di grande rilevanza scientifica e punta a fare luce sui meccanismi del malfunzionamento genetico per contribuire alla realizzazione di nuove ed efficaci soluzioni terapeutiche.

Ai Team che collaboreranno alla Ricerca,

apportando competenze specifiche 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), si aggiungerà il contributo dei familiari di bambini affetti da una malattia rara connessa con il gene RAI1 (Associazione Smith - Magenis Italia).

Una grande sfida per i responsabili della Ricerca, supportati da Fondazione **Just** Italia che ha individuato il Progetto riconfermando, ancora una volta, il proprio impegno sul fronte della solidarietà e Responsabilità Sociale.