

Redazione | Pubblicità | Contatti

quotidianosanita.it

Scienza e Farmaci

Quotidiano on line
 di informazione sanitaria
 Giovedì 13 MAGGIO 2021



Home | Cronache | Governo e Parlamento | Regioni e Asl | Lavoro e Professioni | Scienza e Farmaci | Studi e Analisi | Archivio

ASSIMEDICI® #VICINOACHICURA

POPULAR SCIENCE
 COMUNICA AL TUO TARGET
 CON I MEDICAL MAGAZINE



30 NEWSLETTER SPECIALISTICHE
 RAGGIUNGIAMO OGNI GIORNO VIA E-MAIL
 OLTRE 400.000 FRA MEDICI E FARMACISTI
 DEM E NEWSLETTER MIRATE!

seguì quotidianosanita.it



Tweet | Condividi | Condividi 0 | stampa

Gene Rai 1. Da Fondazione Just Italia 300 mila euro a Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata Vimm di Padova

Il malfunzionamento del "Gene RAI1" è alla base di malattie rare molto severe e di patologie del neuro sviluppo infantile. Lo studio di questo gene e della sua implicazione nelle patologie sarà al centro di progetto multidisciplinare triennale, condotto da team di ricerca coordinati dall'Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM). Il progetto sarà sostenuto da una donazione di 300 mila euro della Fondazione Just Italia.



13 MAG - 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 di Maria Pennuto, Professore Associato all'Università di Padova e Vice Direttore dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare 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 precocemente 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.

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, **Angelo Luigi Vescovi** e **Jessica Rosati**), di pratica clinica (Policlinico Gemelli di Roma, **Giuseppe Zampino** e **Roberta Onesimo**) - si aggiungerà il contributo dei familiari di bambini affetti da una malattia rara connessa con il gene RAI1 (Associazione Smith - Magenis Italia).

La sfida è supportata da Fondazione Just Italia che ha individuato il Progetto riconfermando, ancora una volta, il proprio impegno sul fronte della solidarietà e Responsabilità Sociale.

ADVENT 20
 TYPE-2 EXPERIENCE 21
 ITALIA
 14-15 MAGGIO 2021
 EVOLUZIONE E PROSPETTIVE DELLE
 PATOLOGIE INFIAMMATORIE DI TIPO 2
 ISCRIVITI ORA

OS newsletter

ISCRIVITI ALLA NOSTRA NEWS LETTER
 Ogni giorno sulla tua mail tutte le notizie di
 Quotidiano Sanità.

LA FEDERAZIONE DELLA TERZA ETÀ

SENIOR ITALIA
 FEDERANZIANI

TUTTE LE INFO
 SUL MONDO DEI SENIOR

WWW.SENIORITALIA.IT

OS gli speciali

VACCINI COVID.
 Efficacia e sicurezza
 Pfizer-BioNTech,
 Moderna e AstraZeneca
 tutti gli speciali

iPiùLetti [7 giorni] [30 giorni]

- 1 Vaccini Covid. Richiamo con Pfizer e Moderna raccomandato dopo 42 giorni. Si alla seconda dose di AstraZeneca. Ecco il parere del Cts
- 2 AstraZeneca. Ecco i sintomi da tenere sotto controllo dopo la vaccinazione. Ema aggiorna le schede informative del vaccino sul rischio di trombocitopenia e di disturbi della coagulazione

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 gene RAI1 ha un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione – osserva la coordinatrice del progetto, **Maria Pennuto** - Studiando due malattie rare e terribili (le sindromi di Smith-Magenis e Potocki-Lupski) abbiamo capito che il suo malfunzionamento può generare un insieme di effetti patologici sul neurosviluppo dei bambini. I Ricercatori lavoreranno per comprendere le origini e gli effetti di questa "disregolazione" e, ce lo auguriamo, per contribuire allo sviluppo di nuove terapie farmacologiche in grado di curare efficacemente le malattie rare ma, anche, a beneficio di un numero crescente di bambini colpiti da sindromi, patologie e condizioni particolari del neurosviluppo quali, per esempio, la schizofrenia o l'autismo".

Il Progetto scientifico è stato selezionato da Fondazione **Just** Italia con il metodo di "scelta condivisa", da sempre adottato per il Bando Nazionale annuale dedicato ai progetti di ricerca scientifica o assistenza socio-sanitaria rivolti all'infanzia. Il primo screening, fra le decine di elaborati pervenuti alla Fondazione da soggetti del Terzo Settore, è stato condotto con il supporto specialistico di AIRCerca, 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.

"Il messaggio che costituisce il filo conduttore della nostra attività" - ricordano **Marco Salvatori** e **Daniela Pernigo**, rispettivamente Presidente e Vicepresidente di Fondazione **Just** Italia - "è: Ci prendiamo cura delle persone, insieme, una affermazione che testimonia la volontà di offrire a tanti bambini e alle loro famiglie nuove prospettive di vita e di futuro. Oggi rinnoviamo la nostra promessa di attenzione alla Ricerca perché, ora più che mai, il sostegno alla ricerca scientifica è importante per dare risposte a tante famiglie colpite dalla malattia. Purtroppo l'attenzione per le malattie rare è diminuita, ma sono proprio queste ad avere più bisogno di non essere abbandonate. È ancora più vero in questo caso, dove lo studio sulle malattie rare permette di avere benefici su tante altre patologie, per dare un futuro migliore a moltissime persone".

13 maggio 2021
 © Riproduzione riservata

- 3 Covid. Quanto dura l'immunità del vaccino? Dalle evidenze di questi mesi arrivano buone notizie
- 4 Ha senso vaccinare chi ha già contratto il virus?
- 5 Covid. Seconda dose di AstraZeneca a distanza di almeno 10 settimane dalla prima. La circolare del Ministero Salute
- 6 Covid. A 21 giorni dalla prima dose anticorpi già sviluppati nel 99% dei sanitari vaccinati. Il monitoraggio del Bambino Gesù
- 7 Il diritto negato agli Oss
- 8 Sindrome post-Covid-19: quali sono gli effetti a lungo termine del coronavirus?
- 9 Covid. Corsa al Pfizer, nel Lazio recuperati 100 mila slot con rinvio seconda dose dopo l'annuncio di ieri del "tutto esaurito"
- 10 Vaccino Pfizer. Ema: "La seconda dose va somministrata dopo tre settimane dalla prima"

Commenti: 0

Ordina per

Aggiungi un commento...

Plug-in Commenti di Facebook

Altri articoli in Scienza e Farmaci



Covid. "Solo i vaccini non bastano". Le dieci cose da fare secondo gli scienziati di "Lettera 150"



Infezioni respiratorie. Ritardare gli antibiotici è sicuro ed efficace



Spray nasale anti Covid-19. All'Irccs San Martino di Genova primi test sull'uomo



Vaccini Covid. Ema: "A fine maggio ok a Pfizer per adolescenti". Semaforo verde dell'Agenzia a seconda dose dopo 42 giorni



Roche per la Medicina di Precisione: ecco vincitori e progetti



Seconda dose vaccino Pfizer dopo 5 settimane. La doccia fredda dell'azienda americana sulla raccomandazione del Cts: "Attenersi agli studi, seconda somministrazione dopo 21 giorni"

Quotidianosanità.it

Quotidiano online d'informazione sanitaria.
QS Edizioni srl
 P.I. 12298601001

Via Boncompagni, 16
 00187 - Roma

Via Vittore Carpaccio, 18
 00147 Roma (RM)

Direttore responsabile

Cesare Fassari

Direttore editoriale

Francesco Maria Avitto

Presidente e AD

Vincenzo Coluccia

Direttore generale

Redazione

Tel (+39) 06.59.44.62.23
 Tel (+39) 06.59.44.62.26
 Fax (+39) 06.59.44.62.28
redazione@qsedizioni.it

Pubblicità

Tel. (+39) 06.89.27.28.41
commerciale@qsedizioni.it

Copyright 2013 © QS Edizioni srl.

Tutti i diritti sono riservati
 - P.I. 12298601001
 - iscrizione al ROC n. 23387
 - iscrizione Tribunale di Roma n. 115/3013 del 22/05/2013

Riproduzione riservata.
[Policy privacy](#)

Chi sceglie di proseguire nella navigazione su questo sito oppure di chiudere questo banner, esprime il consenso all'uso dei cookie. [Privacy Policy](#)