



Attualità

300mila euro al Vimm per il progetto sul ruolo del "Gene Rai1" nelle patologie del neurosviluppo infantile

La donazione è stata effettuata dalla Fondazione **Just** Italia: 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 e gravi disturbi dell'alimentazione e del sonno



Redazione

12 MAGGIO 2021 11:16



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.

300mila euro

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.

Gene Rai1

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

I più letti di oggi

- 1 Marcella Bella visita Arquà Petrarca: la foto su Instagram fa il boom di cuori
- 2 Zaia: «Vaccini, rinnovo l'appello per la fascia 50-59. La querela a Balasso? Vi spiego perché»
- 3 Cresce la produzione di Sirmax: la miglior performance la registra lo stabilimento negli Stati Uniti
- 4 «Accolgo giorno per giorno ciò che la vita mi dona»: la testimonianza di Chiara, infermiera e mamma di sei figli

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).

Progetto

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. 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. Commenta con grande fiducia la Responsabile del Progetto, Professoressa Maria Pennuto: «Il gene RAI1 ha un ruolo fondamentale sin dalle primissime fasi di sviluppo dell'embrione. 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».

Fondazione **Just** Italia

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 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. «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».

Malattie del neurosviluppo

Per comprendere appieno il valore del Progetto multidisciplinare di Ricerca, va ricordato che le malattie del neurosviluppo presentano quadri clinici devastanti e sono di difficile diagnosi prenatale e perinatale. Queste malattie, in genere legate a delezioni o duplicazioni cromosomiche, si manifestano precocemente con deficit cognitivi e motori. Uno dei geni maggiormente presenti nel cervello durante lo sviluppo embrionale e post-natale è proprio RAI1 (Retinoic Acid Induced 1). Si tratta di un gene-chiave, il cui dosaggio deve essere regolato durante lo sviluppo, mentre alterazioni del dosaggio sono associate all'insorgenza di patologie quali Smith-Magenis e Potocki-Lupski ma, anche, a sindromi più diffuse quali schizofrenia, deficit di attenzione, del linguaggio e condizioni quali l'autismo. In Italia si contano un centinaio di bambini affetti dalle due patologie rare, attualmente ritenute non curabili. Ma sono, invece, decisamente più numerosi i piccoli che soffrono di malattie e problemi del neurosviluppo.

Metodo di ricerca

I ricercatori hanno rilevato che una volta in possesso di una piccolissima biopsia cutanea di un paziente affetto da malattia rara, è possibile coltivare le cellule in laboratorio; messe a confronto con cellule di donatori sani, queste evidenziano le problematiche legate 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 donate da pazienti affetti dalle patologie. Su questa particolare metodologia di Ricerca interviene la dottoressa Jessica Rosati, coordinatore dell'Unità di Riprogrammazione Cellulare dell'Istituto Casa di Sollievo della Sofferenza-Mendel di Roma: «Una delle grandi problematiche delle ricerche sulle malattie del neurosviluppo è che non esistono sistemi - modello perché non si può studiare il cervello di una persona nella fase di sviluppo. Per questo, siamo stati i primi a realizzare delle cellule staminali neurali partendo da cellule prelevate dall'epidermide di una paziente già affetta dalla sindrome

Smith-Magenis e abbiamo potuto verificare come la singola mutazione del gene RAI1 sia in grado di produrre molteplici effetti all'interno della cellula stessa. È stato dimostrato, per esempio, che l'insufficienza del gene RAI1 porta a una deregolazione dei geni che controllano il ciclo circadiano (l'orologio biologico che presidia l'arco delle 24 ore), uno dei maggiori problemi per i piccoli pazienti che tendono a fare molteplici sonnellini durante il giorno e, invece, a stare svegli durante la notte. Basti considerare anche solo questo aspetto per comprendere le enormi difficoltà che le famiglie affrontano quotidianamente per gestire i propri bambini».

Argomenti: donazione fondazione just italia

fondazione ricerca biomedica avanzata gene rai1

istituto veneto di medicina molecolare vimv

Tweet

In Evidenza

- Festa della mamma con l'azalea di fondazione AIRC: ecco dove trovarla e dare un aiuto alla ricerca oncologica
- Prenotazione vaccino anti-Covid, da oggi vengono richieste anche le ultime sei cifre della tessera sanitaria
- All'Ex Foro Boario un ristorante hi tech. L'idea di un gruppo di giovani imprenditori padovani
- Marcella Bella visita Arquà Petrarca: la foto su Instagram fa il boom di cuori

Potrebbe interessarti

I più letti della settimana

- Tragico incidente motociclistico sulla pista del Mugello: perde la vita il padovano Stelvio Boaretto
- L'acquazzone spinge ad annullare le prenotazioni. Appe: «I ristoratori sono infuriati»
- Caos in piazza Duomo, un gruppo di ragazzi si scaglia contro camerieri e forze dell'ordine: il video
- Radono al suolo un bosco in zona industriale senza permesso: rischiano il carcere
- Non si lega al deltaplano e precipita dopo il decollo: morto un 52enne padovano
- Scontro tra due auto, una viene sbalzata via e atterra su un fianco: una donna portata in ospedale

PADOVAOGGI

CANALI	LINKS	APPS & SOCIAL
Cronaca	Presentazione	 
Sport	Registrati	
Politica	Consensi GDPR	<p>Per la tua pubblicità</p>
Economia e Lavoro	Privacy	
Cosa fare in città	Ultime Notizie Italia	<p>Chi siamo · Press · Contatti</p>

© Copyright 2010-2021 - PadovaOggi supplemento al plurisettimanale telematico VeneziaToday reg. tribunale di Roma n. 41/2014 P.iva 10786801000