

Villaggio Tecnologico

Zampe Libere

Switch On

Rosso Positivo

GoSalute

Pianeta Salute

InnovArte



# Tecnomedicina

Home

Chi siamo ▾

News ▾

Video

RBM Shop

InFormaTv

Luoghi della Salute

Capelli Argento

## FONDAZIONE **JUST** ITALIA sostiene la Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata – VIMM per il Progetto sul ruolo del “GENE RAI1” nelle patologie del neurosviluppo infantile

Redazione 12 Maggio 2021 Ricerca e università

Nessun banner disponibile

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 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.

Print PDF

A questi interrogativi intendono rispondere i Team di Ricerca coordinati dall'**Istituto Veneto di Medicina Molecolare**, 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 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. Si aggiunga che, ad oggi, non esistono terapie farmacologiche efficaci per fronteggiare le sindromi legate a questo gene 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, di biologia cellulare, di pratica clinica, si aggiungerà il contributo dei familiari di bambini affetti da una

A A A

Traduci



Select Language ▾



GODITI TUTTI I FANTASTICI BENEFICI DELLA VITAMINA C

INNALZA LE BARRIERE DEL SISTEMA IMMUNITARIO

Archivio articoli

Seleziona il mese ▾

**Futura**

Natural Cosmoceuticals

Gli articoli dei nostri esperti



Kant e il concetto di Coscienza in Neurologia e Psichiatria

Attualità

malattia rara connessa con il gene RAI1.

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 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 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 **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".

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. 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.

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

### Eurosets premiata da Frost & Sullivan per ECMOLife



11 Maggio 2021

Frost & Sullivan ha assegnato ad Eurosets il...

### Fiere ed eventi

#### Conoscere la nutrizione clinica per un'informazione corretta



10 Maggio 2021

Partirà tra due giorni il corso online di Formazione...

qualità, gusto e piacere.

### Comunicazione e prevenzione

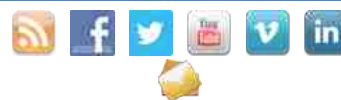
#### "Vicini di Colesterolo": online la web serie di Daiichi Sankyo



12 Maggio 2021

Amerigo, Teresa, Ubaldo, Felice con Esterina, portinaia...

### Tecnomedicina 2.0



### Facebook fanpage



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 **Dottorssa 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 de-regolazione dei geni che controllano il ciclo circadiano, 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."

I laboratori di biologia molecolare e di biologia cellulare coinvolti nella Ricerca offrono competenze professionali e scientifiche di altissimo livello e sono dotati delle strumentazioni indispensabili per produrre in laboratorio le cellule staminali neurali. Di pari rilevanza le competenze e le esperienze maturate nella pratica clinica quotidiana.

L'auspicio è che il Progetto porti a una soluzione "geniale" che fornisca un quadro complessivo e aiuti a comprendere in che modo il malfunzionamento del gene Rai1 può determinare l'insorgenza di sindromi che compromettono la vita e lo sviluppo di tanti bambini. Di pari importanza il valore comunicazionale del Progetto che ci auguriamo aiuti ad informare e sensibilizzare la Comunità scientifica e la classe medica, così che tante famiglie possano trovare risposte e competenze mediche adeguate per guardare al futuro con fiducia e speranza.

Articoli correlati:

1. [Fondazione Telethon: al via in Italia 45 progetti sulle malattie rare](#)
2. [VIMM: nominata la Commissione di esperti che definirà la shortlist per il nuovo Direttore Scientifico](#)
3. [Un modello 3D di muscolo per la cura delle sarcoglicanopatie](#)
4. [Individuato il gene che predispone al carcinoma mammario](#)
5. [Una possibile nuova arma contro il tumore](#)

Condividi



Post Views: 55



neurosviluppo, vim