

DAILY



HOME IN EVIDENZA NEWS ECONOMIA SPORT SPETTACOLI ▾ ITALIA



Home &gt; News &gt; Fondazione Just Italia, sostegno ad un nuovo progetto di ricerca medica per...

News

# Fondazione **Just Italia**, sostegno ad un nuovo progetto di ricerca medica per l'infanzia

Fondazione **Just Italia** sostiene la ricerca e dona 300mila euro alla Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata - VIMM di Padova per il Progetto sul ruolo del "GENE RAI1" nelle patologie del neurosviluppo infantile.

Di Redazione - 13 Maggio 2021



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**

Rimani sempre aggiornato con le news del giorno



Ricevi DAILY GRATIS

Sei un'azienda?



Rimani sempre aggiornato sulle nostre iniziative e promozioni

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.



Maria Pennuto

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 (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.

**LEGGI ANCHE IL generale Figliuolo in Veneto: «Complimenti per l'organizzazione»**

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.

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 **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» commenta con grande fiducia la responsabile del Progetto, Professoressa **Maria Pennuto**.

«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**» prosegue.

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» concludono.

## Il Progetto di Ricerca su "Gene Rai1"

Per **comprendere appieno il valore del** ricordato che le malattie del neurosviluppo sono spesso difficili diagnosi prenatali e perinatali. Quei duplicazioni cromosomiche, si **manifestano** motori.

Uno dei geni maggiormente presenti nel ce

Resta informato con la newsletter di Daily

Vuoi rimanere sempre aggiornato/a con **le ultime notizie di Verona e provincia**? Allora iscriviti alla nostra newsletter: **è un servizio gratuito!**

 Accetto i termini della privacy policy

Iscriviti

Iscrivendoti accetti la Privacy policy. Potrai disiscriverti in

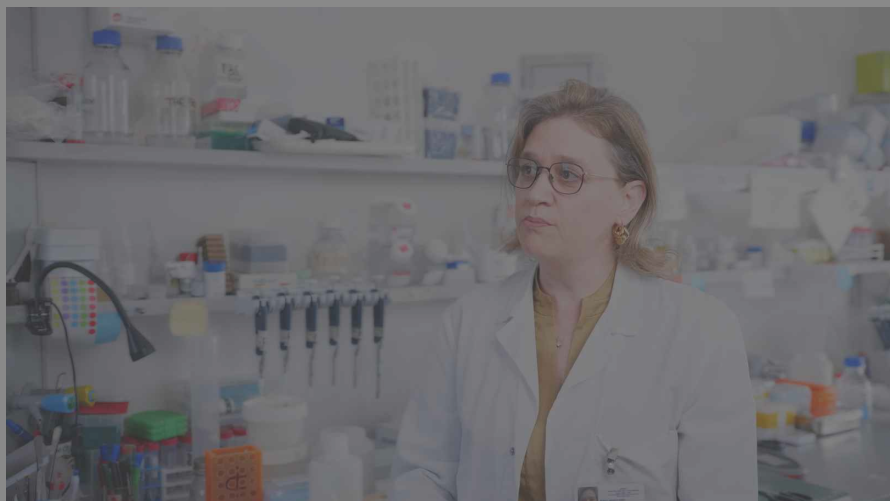
natale è proprio **RAI1 (Retinoic Acid Inducible)** e il suo dosaggio deve essere regolato durante lo sviluppo. Le mutazioni associate all'insorgenza di patologie quali **Smith-Magenis e Potocki-Lupski** ma, anche, a sindromi più diffuse quali schizofrenia, deficit di attenzione, del linguaggio e condizioni 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**.

## Un metodo di Ricerca innovativo e geniale

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 **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» prosegue.

«È stato dimostrato, per esempio, che l'insufficienza del gene RAI1 porta a una disregolazione 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» conclude.

## Competenze di alto profilo e strumentazioni adeguate

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 si augura 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.

### Ricevi il Daily

*VOUOI RICEVERE OGNI SERA IL QUOTIDIANO MULTIMEDIALE VERONA DAILY?*

**È GRATUITO! CLICCA QUI E SEGUI LE ISTRUZIONI PER RICEVERLO VIA EMAIL O WHATSAPP**

(se scegli WhatsApp ricorda di salvare il numero in rubrica)

**OPPURE**

**CLICCA QUI PER ISCRIVERTI AL CANALE TELEGRAM**

**TAGS** [fondazione just](#) [fondazione per la ricerca biomedica avanzata](#) [gene rai 1](#)

[istituto veneto di medicina molecolare](#)

 Mi piace 1



Articolo precedente

Un ritratto del giovane Mozart inaugura la riapertura di Castelvechio



Redazione