

# Fondazione Just Italia finanzia la ricerca sul Gene RAI1

La Fondazione continua a sostenere la ricerca e dona 300 mila euro alla Fondazione per la Ricerca Biomedica Avanzata – VIMM di Padova per il progetto sul ruolo del GENE RAI1 nelle patologie del neuro-sviluppo infantile

di Renata Francavilla

13/05/2021 10:48

🕒 tempo di lettura 3 min

🏠 / Premium Content / Fondazione Just Italia finanzia la ricerca sul Gene RAI1



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 neuro-sviluppo 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 300 mila 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 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. 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, professor Angelo Luigi Vescovi e dottoressa Jessica Rosati), di pratica clinica (Policlinico Gemelli di Roma, professor Giuseppe Zampino e dottoressa 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. Ha 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 neuro-sviluppo 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 neuro-sviluppo 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 – hanno ricordato 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".