



UN PROGETTO DEL POLITECNICO SCELTO DA FONDAZIONE TELETHON PER COMBATTERE LE MALATTIE RARE

I fondi andranno a un team di ricerca che studia soluzioni per contrastare la paralisi spastica ascendente ereditaria, una patologia poco conosciuta che colpisce i bambini fin dalla prima età

Torino, 9 settembre 2020 - Si è chiusa la prima edizione dello “Spring Seed Grant”, iniziativa lanciata da **Fondazione Telethon** per aiutare le associazioni di pazienti a investire al meglio i propri fondi in progetti di ricerca sulle patologie di proprio interesse, spesso molto rare e poco studiate. Tra i sette progetti finanziati, che beneficeranno di 50 mila euro ciascuno, c'è anche una ricerca del **Politecnico di Torino**, coordinata da **Marco Agostino Deriu**, docente di Bioingegneria Industriale del **Dipartimento di Ingegneria Meccanica e Aerospaziale**, che si occuperà della **paralisi spastica ascendente ereditaria a esordio infantile (IAHSP)**, una patologia molto rara e poco conosciuta, caratterizzata da grave spasticità agli arti fin dall'infanzia. L'iniziativa di Telethon intende creare legami di collaborazione con le associazioni dei pazienti, per combattere insieme le patologie: in questo il team del Politecnico sarà supportato dall'**Associazione Help Olly**.

Lo scopo del progetto presentato dal Politecnico è costruire un modello dell'**Alsina** - la proteina difettosa che origina la IAHSP - per arrivare a una migliore comprensione della patologia a livello molecolare e per sviluppare possibili strategie terapeutiche mirate.

La ricerca del Politecnico è stata scelta tra **56 progetti candidati**, premiando l'interesse della comunità scientifica nel trovare nuove soluzioni contro la IAHSP: *“I ricercatori hanno evidenziato come questa patologia è correlata alla mutazione del gene **Als2** - spiega Deriu - I geni sono i manuali che le nostre cellule usano per costruire le proteine, ingranaggi fondamentali per il funzionamento del corpo umano. Gli errori nelle istruzioni si traducono in una costruzione non corretta di questi ingranaggi, in un loro malfunzionamento e quindi in una condizione patologica. Lo scopo di questo progetto è quello di osservare gli effetti alla scala più bassa possibile, quella molecolare, per capire come localmente queste alterazioni influiscono sul comportamento della proteina alle scale superiori”*. L'obiettivo del team è quello di ottenere **un modello per capire come sarebbe la proteina espressa da Als2 in condizioni normali e come le mutazioni allontanano la proteina dal suo comportamento fisiologico**. Per ottenere questo risultato, saranno effettuati studi computazionali per comprendere le migliori strategie per ottenere un quadro realistico della proteina attraverso procedure sperimentali. Inoltre, i **modelli ottenuti saranno utilizzati per testare, tra i farmaci esistenti, potenziali candidati in grado di ripristinare le funzioni fisiologiche, alterate nelle proteine mutate**.

“Un obiettivo importante sarà coinvolgere il più possibile la comunità scientifica non solo tramite disseminazione dei risultati su riviste e su database open source ma anche organizzando conferenze e tavole rotonde che portino a Torino tutti i principali esperti di questa patologia e altre patologie correlabili. In questo spirito, rilasciare un modello dell' Alsina e dei suoi mutanti sarà un dato di fondamentale rilevanza che stimolerà il coinvolgimento di bioingegneri, biologi, biotecnologi, chimici, esperti di tecnologie farmaceutiche e medici in tutto il mondo. Per vincere la battaglia contro la IAHSP sarà necessario un approccio che abbatta le frontiere tra discipline e promuova un trasferimento di conoscenza rapido ed efficiente tale da permettere di sperimentare rapidamente diverse strategie per combattere questa malattia” conclude Marco Agostino Deriu.

**COMUNICAZIONE E RELAZIONI CON I MEDIA
POLITECNICO DI TORINO**

Resp. Elena Foglia Franke
Felice Balzano, Marzia Brandolese, Silvia Brannetti, David Trangoni
tel. +39 011 0906286 – relazioni.media@polito.it