



Università dell'Insubria tra i vincitori del bando 2020 di Fondazione Telethon per la ricerca sulle malattie rare

Tra i 17 progetti lombardi c'è quello di Charlotte Kilstrup-Nielsen e del team del laboratorio di Neurobiologia molecolare di Busto Arsizio, al lavoro per contrastare il CDKL5 Deficiency Disorder (CDD), una grave malattia del neurosviluppo che si manifesta nei bambini nelle prime settimane di vita

Varese e Como, 26 febbraio 2021 – C'è anche l'Università dell'Insubria tra i vincitori del bando di concorso 2020 promosso da **Fondazione Telethon per la ricerca** sulle malattie genetiche rare, a cui è dedicata la **Giornata mondiale del 28 febbraio**. Sono 45 i progetti che riceveranno 10 milioni di euro dalla charity biomedica: tra i 17 lombardi c'è quello di **Charlotte Kilstrup-Nielsen**, professore in Biologia molecolare del Dipartimento di Biotecnologie e scienze della vita dell'Insubria che opera nel **laboratorio di Neurobiologia molecolare di Busto Arsizio**. Il suo lavoro si focalizzerà sull'utilizzo di steroidi neuroattivi come strategia terapeutica per contrastare il **CDKL5 Deficiency Disorder (CDD), una grave malattia del neurosviluppo** che è causata da mutazioni del gene CDKL5 e si manifesta nelle prime settimane dopo la nascita in circa uno su 40.000 bambini, sia maschi che femmine.

Fin da subito questi **bambini** sono soggetti a crisi epilettiche refrattarie ai trattamenti farmacologici, a disabilità cognitive e ad altri problemi, per esempio motori e gastrointestinali. Ad oggi, a cause delle limitate conoscenze sulle funzioni di CDKL5, **non esistono cure risolutive** per i pazienti affetti da CDD e lo sviluppo di strategie terapeutiche, volte a migliorare alcuni degli aspetti clinici, rappresenta una sfida importante per la ricerca di base e per quella clinica.

Il laboratorio di Neurobiologia molecolare all'Università dell'Insubria studia da anni il **ruolo di CDKL5 nel sistema nervoso**. Il team coordinato da Charlotte Kilstrup-Nielsen comprende per il momento l'assegnista di ricerca **Isabella Barbiero** e le due dottorande **Roberta De Rosa e Clara Carmone**. Lo scopo della ricerca è quello di individuare i difetti neuronali che sono alla base della malattia e che rappresentano possibili bersagli per nuove terapie farmacologiche.

Il progetto finanziato da Fondazione Telethon, sviluppato in collaborazione con i professori **Maurizio Giustetto e Andrea Marcantoni dell'Università di Torino**, si





concentra in particolare sulla **caratterizzazione del ruolo di CDKL5** nella regolazione dell'inibizione neuronale mediata dal **recettore GABAA**. Questi recettori costituiscono un bersaglio molecolare molto importante nello sviluppo di terapie farmacologiche contro l'epilessia, le disfunzioni cognitive e l'autismo. I dati preliminari che hanno portato alla stesura del progetto sono stati ottenuti grazie al prezioso **supporto dell'associazione no-profit l'Albero di Greta** e di Airett.

Grazie ai tre anni di finanziamento supportati da Fondazione Telethon con 238mila euro, il team dell'Insubria avrà quindi l'opportunità di **approfondire le basi molecolari della CDD** aprendo così la strada allo sviluppo di nuove strategie terapeutiche finalizzate al **miglioramento della qualità di vita dei pazienti** affetti da CDD.

Tutti i dettagli sui progetti appena finanziati sono disponibili sul sito www.telethon.it

- **Nella fotografia, da sinistra: Roberta De Rosa (dottoranda), Carolina Puricelli e Silvia Randi (tesisti della laurea magistrale Biomedical Sciences), Isabella Barbiero (assegnista), Clara Carmone (dottoranda) e Charlotte Kilstrup-Nielsen**