

FROM e Associazione Angelman, prosegue il sostegno alla ricerca con l'assegnazione della terza borsa di studio consecutiva dedicata alla malattia rara.

- **Presentato il lavoro di ricerca di Claudia Milazzo (2019 – 2023) presso l'Erasmus Medical Center di Rotterdam, che ha mostrato l'efficacia di una nuova terapia con l'oligonucleotide antisenso (ASO) nel ridurre i sintomi della Sindrome di Angelman nel topo.**
- **I risultati raccolti si dimostrano utili in vista della sperimentazione sull'uomo (clinical trial). Gli studi condotti aiuteranno a definire le categorie di pazienti da includere (o escludere) nei trial, la frequenza e la dose di somministrazione degli ASO e l'età in cui terminare la terapia.**
- **Per la nuova borsa di studio (28 mila euro all'anno, rinnovabile per 4 anni) è stata selezionata la biologa Federica Pedrucci, originaria di Darfo Boario Terme (Brescia): il nuovo programma di ricerca terminerà nel 2027.**

COMUNICATO STAMPA

Bergamo, 28 settembre 2023 – FROM – Fondazione per la Ricerca Ospedale di Bergamo ETS e Associazione Angelman continuano il percorso avviato insieme per sostenere la ricerca: al via una **nuova borsa di studio assegnata da FROM e interamente finanziata dall'Associazione Angelman per 28 mila euro all'anno, rinnovabile per quattro anni, fino al 2027**. La borsa di studio è stata assegnata alla biologa Federica Pedrucci.

Prosegue così l'impegno per trovare una cura – ancora non disponibile – per la Sindrome di Angelman cominciato otto anni fa: da allora l'Associazione Angelman – grazie a donazioni e alle iniziative di raccolta fondi – ha finanziato **progetti di ricerca sulla Sindrome per oltre 350 mila euro**.

Quella a Federica Pedrucci è la terza borsa consecutiva dall'avvio della partnership, che ha reso possibile il lavoro di alcune giovani ricercatrici italiane presso l'**Erasmus Medical Center di Rotterdam, in Olanda**, centro all'avanguardia diretto dal professor Ype Elgersma, uno dei massimi studiosi della malattia: la prima, promossa nel 2015, ha sostenuto gli studi della dottoressa bergamasca **Monica Sonzogni** e si è chiusa a giugno del 2019 con tre pubblicazioni, che la vedono tutte come prima autrice; la seconda (2019-2023) ha finanziato l'attività della dottoressa **Claudia Milazzo**, originaria di Catania, che sta concludendo il proprio lavoro.

La terza borsa vedrà impegnata a partire dal mese di ottobre 2023 la dottoressa **Federica Pedrucci**, biologa e ricercatrice universitaria originaria di Darfo Boario Terme (Brescia) che ha già in curriculum

1/4

un'esperienza all'estero presso il 'Centro de Investigaciones Biologicas Margarita Salas (CIB-CSIC)' a Madrid (Spagna), oltre che presso il Dipartimento di Medicina dell'Università di Padova dove ha conseguito la laurea in Biologia Sanitaria. Durante il suo percorso di studi e di ricerca ha approfondito in particolare tecniche di biologia molecolare e cellulare, e la gestione di colture cellulari.

FROM, da parte sua, continuerà, a mettere a disposizione il proprio know-how tecnico-scientifico, anche grazie all'esperienza del dottor **Francesco Biroli Responsabile dell'Area Neuroscienze di FROM**, oltre che a farsi carico degli aspetti organizzativi e logistici della borsa di studio.

La **Sindrome di Angelman** è una malattia rara del neurosviluppo (un caso su circa 12-15 mila nati nel mondo, circa 3 mila in Italia), è causata da una mutazione genetica (del cromosoma 15) e comporta ritardo cognitivo, grave difficoltà nel linguaggio e nei movimenti e spesso epilessia, disturbi del sonno, gastrointestinali o respiratori. In media, le famiglie ricevono una diagnosi certa dopo il primo anno e mezzo di vita.

Alfredo Gusmini Vicepresidente FROM: *«FROM promuove e conduce progetti di ricerca scientifica supportando l'attività di ricerca clinica dell'Ospedale Papa Giovanni XXIII, e non solo. FROM può infatti raccordarsi e sviluppare sinergie e collaborazioni con altri organismi che operano nei settori d'interesse della Fondazione o che ne condividano lo spirito e le finalità. La collaborazione con associazioni dei pazienti come l'Associazione Angelman ne è un esempio e risponde in modo efficace alle problematiche che i pazienti stessi evidenziano agevolando la conoscenza delle patologie, dando impulso alle attività di ricerca e rendendo i pazienti parte attiva nello sviluppo di progettualità a carattere scientifico».*

Luca Patelli Presidente Associazione Angelman: *«La borsa di studio che presentiamo oggi è la terza finanziata dall'Associazione Angelman. Dopo un'attenta selezione siamo felici di avere trovato una giovane ricercatrice di valore che proviene dal cuore del nostro territorio. Il laboratorio di Rotterdam è il centro più importante d'Europa per la ricerca di base sulla Sindrome di Angelman e la dottoressa Pedrucci darà un contributo importante proseguendo gli studi delle nostre precedenti borsiste, dottoressa Monica Sonzogni e dottoressa Claudia Milazzo. La collaborazione con FROM prosegue, ormai da anni, con soddisfazione. Ci accomunano i valori della trasparenza nella gestione e della fiducia nel lavoro di medici e ricercatori. Voglio ringraziare i volontari che ci affiancano nelle iniziative di raccolta fondi e tutti i nostri sostenitori per averci aiutati a realizzare questo nuovo importante progetto. La ricerca rappresenta per noi famiglie e per i nostri figli la speranza più grande per il futuro. Senza una cura i nostri ragazzi avranno bisogno di assistenza per tutta la vita».*

IL PASSAGGIO DI CONSEGNE E IL NUOVO PROGRAMMA DI RICERCA

Il passaggio di consegne tra le ricercatrici Milazzo e Pedrucci – alla presenza di alcuni rappresentanti del Consiglio di Amministrazione e dei Soci Sostenitori di FROM, e del direttivo dell'Associazione Angelman – si è svolto presso l'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo, ed è stata l'occasione per illustrare gli studi condotti negli ultimi anni, i risultati ottenuti e le prospettive future della ricerca sulla Sindrome di Angelman.

Complessivamente, **otto anni di ricerca** sulla Sindrome di Angelman hanno permesso di **comprendere i processi della malattia, di identificare i bersagli farmacologici appropriati** (ovvero gli elementi o i meccanismi biologici su cui il farmaco deve intervenire per modificare l'evolversi della malattia) **e di porre le basi per un possibile approccio terapeutico** nell'ambito di una patologia rara e orfana di trattamento come questa. In particolare, durante gli ultimi quattro anni di lavoro presso il laboratorio diretto dal prof. Ype Elgersma di Rotterdam, il programma di ricerca di Claudia Milazzo si è concentrato sulla valutazione dell'**efficacia della terapia con l'oligonucleotide antisenso (ASO)**. Gli oligonucleotidi antisenso, o ASO, sono pezzetti di DNA artificiale sviluppati con lo scopo di legare e bloccare un determinato RNA messaggero. Sono, cioè, piccole sequenze nucleotidiche sintetiche a singolo filamento di DNA che legano in maniera complementare il bersaglio alterato (la sequenza di RNA messaggero), inducendone la degradazione. In questo modo, è inibita la produzione della proteina "difettosa" corrispondente al gene causa di malattia. La terapia è stata testata in questa fase su un modello animale – nello specifico sul topo – con Sindrome di Angelman, i cui comportamenti tipici della patologia, in particolare problemi di coordinazione motoria e epilessia, si manifestano in modo molto simile a quanto avviene nell'uomo. È emerso che **la terapia con ASO migliora alcuni sintomi della malattia, tra cui l'epilessia**. Questa scoperta – riferita, in particolare, ai topi che presentano due tipi di mutazioni genetiche responsabili della Sindrome, trattati sin dal primo giorno di vita – ha permesso di proseguire le ricerche in vista della sperimentazione sull'uomo (clinical trial) con l'obiettivo di definire le categorie di pazienti da includere (o escludere) negli studi clinici, la frequenza e la dose di somministrazione degli ASO e l'età in cui terminare la terapia.

Claudia Milazzo Ricercatrice Erasmus Medical Center di Rotterdam (Olanda): *«Ringrazio l'Associazione Angelman, in collaborazione con FROM, per aver finanziato il mio dottorato di ricerca. Quest'esperienza, condotta presso il centro altamente specializzato e attrezzato dell'Erasmus MC, mi ha consentito di crescere notevolmente come ricercatrice dandomi l'opportunità di lavorare su progetti di ricerca stimolanti, partecipare a conferenze internazionali e collaborare con altri ricercatori. Spero sinceramente che i risultati ottenuti nei passati quattro anni possano contribuire a migliorare la qualità di vita dei pazienti e delle loro famiglie. Sono certa che Federica Pedrucci, sotto l'esperta supervisione del professor Elgersma, riuscirà a far luce su alcune domande ancora aperte riguardanti la patologia e possibili terapie».*

Federica Pedrucci Ricercatrice, assegnataria della terza borsa di studio FROM-Angelman: *«Raccolgo con grande onore il testimone dalle colleghe che mi hanno preceduto. Un grazie particolare all'Associazione Angelman che, insieme a FROM, rende possibile la ricerca su questa malattia rara. Il programma dei prossimi anni prevede di proseguire nelle attività di ricerca condotte presso il laboratorio dell'Erasmus Medical Center di Rotterdam, centro di eccellenza ormai da anni impegnato nella ricerca di possibili terapie per combattere la Sindrome»*

Francesco Biroli Responsabile Area Neuroscienze FROM – Fondazione per la Ricerca Ospedale di Bergamo ETS: *«L'attenzione di FROM si rivolge non solo alla ricerca, sviluppata all'interno dell'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo, ma anche alle esigenze del territorio e delle Associazioni dei pazienti. Come accade per tutte le malattie rare, in particolare per quelle in età pediatrica, la Sindrome di Angelman soffre la carenza di un'ampia valutazione epidemiologica e di*

informazioni in grado di descrivere in modo approfondito la storia naturale di questa patologia: i dati a disposizione sono pochi perché poco numeroso è il gruppo di pazienti e questo, se da un lato rappresenta naturalmente un fatto positivo, dall'altro rende più complicato il percorso della ricerca. L'Associazione Angelman, sostenuta e sensibilizzata dai genitori di bambini colpiti dalla malattia, ha contribuito alla raccolta di dati legati a questi pazienti e alla loro documentazione clinica. È un piccolo contributo che si rivela molto utile per comprendere meglio quanto è diffusa e come si evolve nel tempo la malattia, per la quale siamo tutti al lavoro per trovare, speriamo nel più breve tempo possibile, una cura».

Associazione Angelman

L'Associazione Angelman è una onlus nata sul Lago d'Iseo in provincia di Bergamo nel 2012 da una famiglia con una bimba affetta dalla sindrome di Angelman. Da undici anni diffonde la conoscenza della sindrome e raccoglie fondi per la ricerca, con l'aiuto di circa 100 volontari, per lo più delle province di Bergamo e di Brescia. Un comitato scientifico valuta i progetti e orienta i finanziamenti sugli studi più promettenti. Tutti i consiglieri, i medici del comitato scientifico e i volontari aiutano a titolo totalmente gratuito (non sono previsti nemmeno rimborsi spese). I proventi e le donazioni vengono interamente destinati alla ricerca. L'Associazione Angelman opera con totale trasparenza. I progetti realizzati e le risorse destinate vengono comunicati a mezzo stampa e sui canali digitali dell'associazione. Per maggiori informazioni: www.associazioneangelman.it

FROM - Fondazione per la Ricerca Ospedale di Bergamo ETS

FROM è la Fondazione per la ricerca dell'Ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo. La sua mission è quella di valorizzare le potenzialità della ricerca clinica per migliorare l'azione ospedaliera e, quindi, la qualità delle cure e la tutela della salute per tutti. Grazie in particolare ad alte competenze in campo statistico e biostatistico, la Fondazione mette a disposizione dell'Ospedale metodi, sostegno nella gestione degli aspetti regolatori e amministrativi, formazione e supporto nella gestione e nell'elaborazione dei dati clinici raccolti nei diversi Dipartimenti della struttura, ed è soggetto accreditato per gli studi di Fase I, il primo passo della sperimentazione di nuovi farmaci sull'uomo. Per maggiori informazioni: www.fondazionefrom.it

Ufficio stampa FROM
Elisabetta Olivari – Daniele Cavalli
elisabetta@elisabettaolivari.it
Mobile +39 339 3317089