

DEM-AGING

Maggio, 2021

Volume 1, Numero 1

In questo numero

- Il Progetto
- La Malattia di Batten
- Maria Marchese vince premio Telethon
- Il Gruppo di Ricerca

Links Utili

- <https://www.a-ncl.it/>
- <https://www.associazioneepisaparkinson.it/>
- www.aimapisa.it

Contact Us

<http://www.demaging.net>

@
segreteriamedmolecolare@fsm.unipi.it

DEM-AGING

Il Progetto

Il progetto DEM-AGING, finanziato dalla Regione Toscana, è nato dalla collaborazione tra associazioni di pazienti, gruppi di ricerca di base, clinici, esperti nazionali di ceroidolipofuscinosi neuronali (CLN) e collaboratori internazionali esperti di dati multi-omici, con la finalità di studiare la neurodegenerazione nelle varie età della vita, in special modo identificare biomarcatori autofagia-dipendenti utili per seguire la progressione delle malattie e progettare trials clinici per lo studio sia delle ceroidolipofuscinosi neuronali dell'infanzia che le demenze senili.

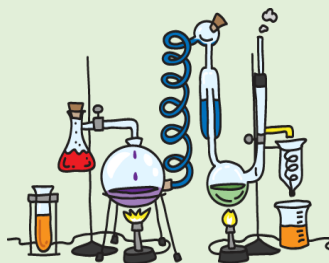
La Malattia di Batten



Le Ceroidolipofuscinosi Neuronali (CLN) (o Malattia di Batten) sono malattie neurodegenerative ultra-rare e rappresentano la maggior causa di "demenza" nei bambini. La Malattia di Batten è causata da mutazioni genetiche che determinano il malfunzionamento di alcuni organelli (lisosomi) che sono all'interno delle cellule. I lisosomi servono per "pulire" le cellule dall'accumulo di materiale tossico, stimolando meccanismi cellulari di autofagia. Alcuni studi eseguiti su cellule nervose umane, e su topi con le stesse alterazioni della Malattia di Batten, hanno dimostrato che le proteine che innescano i meccanismi dell'autofagia sono condivise tra le CLN e le forme più comuni di neurodegenerazione dell'età adulta con demenza.

Malattie Rare: in Toscana Telethon finanzia la ricerca di Maria Marchese. Doppio premio Telethon con il suo progetto su nuovi approcci terapeutici per la ceroidolipofuscinosi neuronale di tipo 5. Obiettivo del progetto è approfondire i meccanismi molecolari alla base di questa patologia in un modello animale, identificare i circuiti neuronali coinvolti e testare nuove molecole terapeutiche. La Dottoressa Maria Marchese è anche la vincitrice del **Telethon Carrier Award**, con cui quest'anno Fondazione Telethon finanzia la carriera scientifica di giovani ricercatori, impegnati in progetti innovativi nel campo delle malattie genetiche rare.

Il Gruppo di Ricerca



Il progetto di ricerca DEM-AGING, è coordinato dal Prof. Filippo M Santorelli della IRCCS Fondazione Stella Maris, in collaborazione con altri gruppi di ricerca dell'area di Pisa.

Composizione del Gruppo di Ricerca

IRCCS Fondazione Stella Maris (FSM)

Filippo Santorelli
Federico Sicca
Stefano Doccini
Maria Marchese
Nicola Gammaldi

Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Roberto Ceravolo
Gloria Tognoni

Istituto di Fisiologia Clinica-Centro Nazionale delle Ricerche

Silvia Rocchiccioli
Antonella Cecchetti
Elena Micchelucci

Scuola Normale Superiore

Marco Cecchini

Istituto Nanoscienze-Centro Nazionale delle Ricerche

Gian Michele Ratto
Silvia Landi

Università di Pisa-Dipartimento di Farmacia

Simona Rapposelli
Marco Macchia
Giuseppe Saccomani
Simone Bertini
Giulio Poli
Tiziano Tuccinardi
Massimiliano Runfola