



Pavia, 15 luglio 2019 - C'è anche l'IRCCS Maugeri, grazie alla cardiologa molecolare Silvia Priori, fra i progetti di ricerca finanziati da Fondazione Telethon per il 2019 e scelti da una Commissione medico-scientifica, composta da 30 scienziati di statura internazionale provenienti da diversi Paesi del mondo.

Priori presentava un progetto di ricerca sul QT lungo, cardiopatia congenita, insieme al team del professor Carlo Camilloni, del dipartimento di Bioscienze della Statale di Milano.

Il progetto, intitolato “*Structural and functional characterization of HERG potassium channels' enhancers as a novel therapeutic strategy for Long QT Syndrome*” è incluso fra i 17 progetti lombardi, cui andranno complessivamente 4 milioni di euro. Ai primi di agosto, sarà reso noto l'importo del finanziamento per ogni gruppo di ricerca.

“Abbiamo identificato molecole che potrebbero essere target specifici di mutazioni che causano la sindrome del QT Lungo - spiega Priori - e ora siamo molto soddisfatti di aver ricevuto questo finanziamento che ci aiuterà a portare nuove cure ai pazienti. La nostra ricerca è infatti da molti anni focalizzata a migliorare la vita dei pazienti affetti da aritmie su base genetica”.



Prof.ssa Silvia Priori

Silvia Priori, col suo team del Laboratorio di Cardiologia Molecolare dell'IRCCS Maugeri di Pavia, studia le cause di una malattia genetica, la sindrome del QT lungo nella quale una mutazione del DNA provoca un'aritmia letale che è causa di morte improvvisa, soprattutto nei giovani e nei bambini.

Per questo progetto, che Telethon ha deciso di finanziare, l'équipe pavese unisce il proprio *expertise* a

quello dei ricercatori della Statale di Milano, ma un'altra parte la lega all'Università di Bari.

“Il nostro lavoro - spiega la studiosa - è caratterizzato dallo studio del paziente affetto da sindrome del QT lungo ed in particolare sulla identificazione delle mutazioni che determinano la malattia. Da questo punto di partenza indaghiamo il meccanismo elettrofisiologico che determina le aritmie, per sviluppare nuove terapie mirate a correggere il difetto specifico di ciascun paziente. In questo progetto saremo affiancati dal gruppo di ricerca del professor Camilloni, un fisico esperto di biologia strutturale, che ci aiuterà a comprendere i meccanismi molecolari della malattia, utilizzando la crio-microscopia, tecnica sofisticata che permette di studiare la conformazione tridimensionale delle proteine e definire le differenze fra una proteina normale e una mutata che causa la malattia in studio”.

Il progetto che Telethon finanzia per tre anni si pone l'obiettivo di disegnare e sintetizzare molecole che possano correggere alcuni dei difetti molecolari più comuni nella sindrome del QT lungo. “Questo obiettivo - prosegue Priori - sarà raggiunto tramite un'altra collaborazione in campo, quella col team guidato dal professor Giovanni Lentini del Dipartimento di Farmacia - Scienze del Farmaco dell'Università di Bari Aldo Moro.

“Insieme a loro - continua Priori - punteremo alla identificazione di piccole molecole (*small molecules*), che possano contrastare le alterazioni funzionali identificate dal mio gruppo e da quello di Camilloni, per restituire ai canali ionici un'attività elettrica normale”.

Il gruppo di Priori è finanziato da molti anni da Telethon e proprio con il supporto di Telethon ha sviluppato le prime terapie geniche per la malattia chiamata Tachicardia polimorfa catecolaminergica. Ora l'attenzione di Priori e dei suoi collaboratori si dirige verso la Sindrome del QT lungo, patologia di cui da molti anni si occupa anche il gruppo clinico di Cardiologia Molecolare presso l'IRCCS Maugeri di Pavia. Dal 1997, la cardiologa e i suoi collaboratori hanno diagnosticato e curato oltre 6.500 casi di malattie genetiche al cuore, fra cui più di 2.000 soggetti affetti da Sindrome del QT Lungo.

“I nostri pazienti ci chiedono costantemente cure migliori, più efficaci e meglio tollerate - sottolinea Priori - ovviamente tutti attendono la scoperta di una 'cura' che possa 'guarire' dalla malattia. Questo è un nostro obiettivo che perseguiamo con grande motivazione, tuttavia, riteniamo importante anche sviluppare farmaci nuovi per quei pazienti che anche in futuro possano ridurre il rischio aritmico senza bisogno di ricorrere alla terapia genica. Il nostro obiettivo è infatti quello di lavorare per produrre risposte terapeutiche personalizzate anche in base alla gravità della malattia nel singolo paziente”.

“Questo sforzo - conclude Priori - è giustificato non soltanto dall'impegno a migliorare la prognosi dei pazienti ma anche di contribuire ad una innovazione sostenibile in cui le cure più costose (quali la terapia genica) vengo impiegata nei casi più gravi mentre terapie farmacologiche innovative proteggano pazienti con forme più lievi di malattia”.

“Il riconoscimento a Silvia Priori e al suo team - osserva Mario Melazzini, direttore scientifico Maugeri e direttore dell'IRCCS Pavia - oltre al grande valore delle suoi studi ultra ventennali in ambito aritmologico, che ne hanno fatto una delle ricercatrici italiane più citate nel mondo, premiano la storica vocazione alla ricerca della Maugeri, oggi testimoniata dal lavoro di 10 IRCCS, Istituti di ricovero e cura a carattere scientifico, in cinque regioni italiane”.