



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

## Bando Telethon - Cariplo 2022: i progetti finanziati dell'Università Statale di Milano

*Sono quattro i ricercatori dell'Università degli Studi di Milano premiati dal Bando Telethon – Cariplo 2022 che si occuperanno di tre progetti specifici legati alla comprensione di aspetti genetici e meccanismi molecolari ancora sconosciuti o poco compresi*

Milano, 20 aprile 2023 – Sono tre i **progetti di ricerca** che coinvolgono l'Università Statale di Milano finanziati da Fondazione Cariplo e Fondazione Telethon con il bando 2022 con l'obiettivo di comprendere aspetti genetici e meccanismi molecolari oggi ancora in gran parte sconosciuti o scarsamente compresi, ma potenzialmente utili per favorire lo sviluppo di nuove terapie per le malattie rare.

A livello nazionale, sono stati selezionati 21 nuovi progetti di ricerca di base per un totale di circa 5 milioni di euro. In Lombardia, sono stati assegnati oltre 2.700.000 euro, con 12 progetti e 19 ricercatori coinvolti.

I tre progetti della Statale di Milano sono stati presentati da **Jens Geginat**, docente di Patologia Generale del Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità, che, assieme a Chiara Vasco della Fondazione Istituto Nazionale di Genetica Molecolare (INGM), studierà il *Lupus Eritematoso Cutaneo*, una malattia autoimmune in cui la pelle viene attaccata dal sistema immunitario; da **Valentina Massa** e **Alessandro Fantin** rispettivamente docenti di Biologia Applicata e di Fisiologia del Dipartimento di Scienze della Salute, si occuperanno della *sindrome di Cornelia de Lange (CdLS)*, una malattia genetica rara multiorgano; e da **Luca Ferrari**, ricercatore di Medicina del Lavoro del Dipartimento di Scienze Cliniche e di Comunità che, assieme a Chiara Bellocchi della Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico studierà la *Sclerosi Sistemica (SSc)*, una rara malattia autoimmune che colpisce i vasi sanguigni, la pelle e molteplici organi interni

I progetti in dettaglio:

**Jens Geginat dell'Università degli Studi di Milano e Chiara Vasco della Fondazione Istituto Nazionale di Genetica Molecolare (INGM)** studieranno il **Lupus Eritematoso Cutaneo**, una malattia autoimmune in cui la pelle viene attaccata dal sistema immunitario. Nei pazienti affetti da questa patologia i linfociti B, anticorpi che possono proteggerci dalle infezioni di agenti patogeni, reagiscono contro le strutture del nostro stesso corpo, inducendo danni tissutali e malattie autoimmuni. Lo studio si concentrerà su un recettore presente sulla superficie dei linfociti B, chiamato LILRA1, valutandone il ruolo nell'attivazione dei linfociti B nella produzione di autoanticorpi e nel Lupus Eritematoso Cutaneo, per capire se questo recettore potrà rappresentare un futuro bersaglio molecolare per il suo trattamento.



# UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

**Valentina Massa e Alessandro Fantin dell'Università degli Studi di Milano** si occuperanno della **sindrome di Cornelia de Lange (CdLS)**, una malattia genetica rara che colpisce quasi tutti gli organi e, in particolare, causa deficit cognitivo e i disturbi comportamentali. In questo progetto, verrà realizzato un modello semplificato di cervelletto in 3D, con il quale studiare un gene chiamato MAU2, consentendo un'analisi approfondita degli effetti delle mutazioni che causano la sindrome di Cornelia de Lange durante lo sviluppo di quest'organo. Inoltre, verrà valutata l'importanza di MAU2 per lo sviluppo del sistema nervoso centrale dei vertebrati in un modello *in vivo*.

**Luca Ferrari dell'Università degli Studi di Milano e Chiara Bellocchi della Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico** studieranno la **Sclerosi Sistemica (SSc)**, una rara malattia autoimmune che colpisce i vasi sanguigni, la pelle e molteplici organi interni con lo sviluppo di fibrosi, ossia l'anomala formazione di tessuto connettivo-fibroso. La SSc è una malattia multifattoriale, in cui i fattori ambientali, come l'esposizione a inquinanti atmosferici, agiscono insieme alla predisposizione genetica, che da sola non porterebbe all'insorgenza della malattia. Verrà proposto come nuovo biomarcatore lo stato di metilazione dei retrovirus endogeni umani (HERV), che sono direttamente influenzati dall'ambiente e fortemente implicati nella modulazione delle risposte infiammatorie e immunitarie, entrambi meccanismi alla base della patogenesi della SSc. Lo studio permetterà di comprendere la causa della patologia, con conseguenti ricadute in ambito di medicina preventiva, e fornirà l'esempio di un approccio metodologico per lo studio e la comprensione dei meccanismi alla base delle malattie multifattoriali.

*Ufficio Stampa*  
*Università Statale di Milano*  
*Anna Cavagna Cell. 334.6866587*  
*Chiara Vimercati Cell. 331.6599310*  
*ufficiostampa@unimi.it*