



## Comunicato stampa

### Malattie rare, parte la prima ricerca italiana sulla sindrome di Kleeftstra

**Il progetto “Drop by drop” punta a studiare le alterazioni genetiche alla base della malattia, testando alcuni farmaci in laboratorio. La presentazione della ricerca (kick-off meeting) ha riunito i ricercatori dei tre partner Policlinico di Milano, Università degli Studi di Milano ed ospedale Papa Giovanni XXIII di Bergamo, e i rappresentanti dell'Associazione Italiana Sindrome di Kleeftstra. Il finanziamento della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica è di oltre 1 milione di euro**

*Bergamo, 30 maggio 2023* – È stato presentato **martedì 30 maggio** all'ospedale Papa Giovanni XXIII un progetto di ricerca che punta a **nuove conoscenze**, anche di carattere terapeutico, **sulla sindrome di Kleeftstra**, malattia genetica rara che si manifesta fin dall'infanzia con ritardo nello sviluppo psicomotorio, disabilità intellettiva, riduzione del tono muscolare, associati spesso ad anomalie del comportamento e neurologiche, epilessia, tratti autistici, difetti congeniti cardiaci e renali.

Obiettivo del progetto è anzitutto quello di costruire un **registro ufficiale** italiano per questa malattia, che resterà a disposizione dell'Associazione Italiana Sindrome di Kleeftstra e garantirà una migliore conoscenza delle caratteristiche della condizione, per una migliore diagnosi, assistenza e per lo sviluppo di progetti futuri. Sarà poi creata una **biobanca delle linee cellulari** a scopo di ricerca, insieme a una “mappatura” delle mutazioni dei geni responsabili della sindrome in ciascun paziente. Le ricercatrici infine **testeranno in laboratorio, attraverso modelli cellulari in vitro** (organoidi), **i possibili effetti benefici di molecole** selezionate. Si punta a capire come una particolare classe di molecole possa ripristinare la corretta conformazione della **cromatina** che risulta alterata nella sindrome di Kleeftstra e in altre 80 condizioni circa (cromatinopatie) che condividono alcune manifestazioni tipiche con la sindrome di Kleeftstra, come **disabilità intellettiva e anomalie del neurosviluppo**.

Uno dei fattori che fa la differenza sul fronte delle malattie rare è la capacità di mettere in rete competenze e conoscenze. Il progetto ha tra i suoi punti di forza la complementarietà, dal punto di vista dell'approccio alla genetica, dei tre centri clinici e di ricerca lombardi partner del progetto. **Donatella Milani**, medico genetista del **Policlinico di Milano** ha una forte competenza nell'ambito della definizione clinica e della gestione di condizioni sindromiche rare, in particolare afferenti ai disturbi del neurosviluppo. Il gruppo dell'**Università Statale di Milano**, con **Valentina Massa**, docente di Biologia Applicata e **Cristina Gervasini**, docente di Genetica Medica, entrambe del Dipartimento di Scienze della Salute, si occuperà dello sviluppo e utilizzo di modelli cellulari 2D e 3D (organoidi). L'**ospedale Papa Giovanni XXIII** di Bergamo è uno dei centri di riferimento in Italia per la diagnosi genetica delle malattie pediatriche rare e ultrarare.

*“Indagare una malattia rara è sempre una sfida – ha spiegato **Laura Pezzoli** biologa genetista del Laboratorio di Genetica Medica dell'ASST Papa Giovanni XXIII e principal investigator del progetto -. Ogni piccolo passo in avanti rappresenta un progresso importante sia per i genitori che hanno già ricevuto una diagnosi per il figlio, sia per le famiglie ancora in cerca di un corretto inquadramento clinico per la condizione del proprio bambino”.*



Scoperta recentemente dalla ricercatrice olandese **Tjitske Kleefstra**, da cui ha preso il nome, questa malattia genetica rara conta pochissime diagnosi. Si calcola siano tra 1.000 e 2.000 nel mondo, 58 delle quali in Italia.

Il progetto è stato accolto con entusiasmo da **Mariella Priano**, Presidente dell'[Associazione Italiana Sindrome di Kleefstra](#): *“A nome dei bimbi e ragazzi senza voce ringraziamo la Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica e Regione Lombardia per il finanziamento, le ricercatrici per aver promosso la prima ricerca italiana della Sindrome di Kleefstra, sindrome rara e ancora poco conosciuta ed il genetista prof. Romano Tenconi che ci ha messo in contatto con loro. Sapere che un giorno l'impegno e la perseveranza delle ricercatrici potrà condurre alla tanto auspicata 'pillola magica' costituisce un'utile iniezione di fiducia e speranza per sopportare la sofferenza dei nostri figli”.*

È proprio ispirandosi al motto dell'associazione che i ricercatori hanno deciso di chiamare questo progetto **“Drop by drop”**, una sintesi perfetta per rendere l'immagine del lavoro metodico con cui, **a piccoli passi** a volte impercettibili - goccia dopo goccia appunto - vengono **indagate le malattie genetiche rare**.

“Drop by drop” ha ricevuto un importante **finanziamento di 1.157.500 euro** da **FRRB-Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica**, attraverso il [bando “Unmet Medical Needs” 2022](#).

*“FRRB è lieta di finanziare un progetto che risponde pienamente ad uno degli obiettivi principali del Bando Unmet Medical Needs: la necessità di sviluppare terapie per il trattamento di malattie rare, tramite un approccio di precisione basato su caratteristiche genotipiche e fenotipiche dei pazienti, al fine di migliorare la conoscenza e la diagnosi di tali malattie e di sviluppare una cura”* afferma **Veronica Comi**, Direttore Generale della Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica. *“Il progetto sarà realizzato da un team multidisciplinare e complementare, che con le proprie competenze, potrà dare slancio alla caratterizzazione della sindrome di Kleefstra e di altre cromatinopatie e allo sviluppo di approcci terapeutici. Inoltre, il progetto sarà coordinato da 3 donne; ciò conferma l'efficacia delle misure implementate da FRRB nei propri bandi per promuovere la partecipazione e affermare la carriera di responsabili scientifici di genere femminile nella ricerca biomedica”* conclude Comi.

---

Ufficio stampa ASST Papa Giovanni XXIII  
Davide Cremaschi cell. 348.0809251 - [comunicazione@asst-pg23.it](mailto:comunicazione@asst-pg23.it)

Ufficio Stampa Università Statale di Milano  
Anna Cavagna Cell. 334.6866587  
Chiara Vimercati Cell. 331.6599310  
[ufficiostampa@unimi.it](mailto:ufficiostampa@unimi.it)

Ufficio stampa Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  
Lino Grossano - 02.5503.4557 - [ufficiostampa@policlinico.mi.it](mailto:ufficiostampa@policlinico.mi.it)