

PADOVA OGGI

Malattie rare, la Fondazione Telethon finanzia la ricerca padovana sulla distrofia corneale di Schnyder

[Attualità](#)

Malattie rare, la Fondazione Telethon finanzia la ricerca padovana sulla distrofia corneale di Schnyder

Classificata tra le malattie rare, la distrofia corneale di Schnyder è una malattia genetica degli occhi che provoca una deposizione anormale di colesterolo a livello della cornea: questo accumulo di sostanze lipidiche porta a una graduale opacizzazione dell'occhio con progressiva diminuzione dell'acuità visiva, fino alla cecità



Il Progetto di ricerca sulle strategie terapeutiche per combattere la distrofia corneale di Schnyder (SCD) - coordinato dal Professor Massimo Santoro, Professore del Dipartimento di Biologia dell'Università di Padova e Principal Investigator alla Fondazione per la Ricerca Biomedica

Avanzata - Istituto Veneto di Medicina Molecolare (VIMM) - è stato selezionato dalla Commissione medico-scientifica di Fondazione Telethon per un finanziamento dell'importo di 240mila euro per la durata di 3 anni (2021/2024).“

Distrofia corneale di Schnyder

Classificata tra le malattie rare, la distrofia corneale di Schnyder è una malattia genetica degli occhi che provoca una deposizione anormale di colesterolo a livello della cornea: questo accumulo di sostanze lipidiche porta a una graduale opacizzazione dell'occhio con progressiva diminuzione dell'acuità visiva, fino alla cecità. Questa sindrome - che generalmente si manifesta entro i primi quarant'anni di vita - è dovuta a diverse mutazioni a carico del gene UBIAD1, che si trova sul cromosoma 1 e si trasmette con modalità autosomica dominante: basta ereditare anche solo una delle due copie del gene mutato per sviluppare la malattia, senza distinzione tra i due sessi. Ogni genitore, se portatore del difetto, ha quindi una probabilità su due di trasmetterlo ai figli. Al momento, l'unico modo di trattare i casi più gravi è ricorrere a interventi di tipo chirurgico: il trapianto di cornea o la cheratectomia fototerapeutica, meglio nota come trattamento al laser. Questa tecnica, molto meno invasiva e più facilmente praticabile, consiste nella riduzione o eliminazione dei depositi lipidici che impediscono una corretta visione grazie a un laser ad altissima precisione. Tuttavia, tali trattamenti non impediscono alla malattia di ripresentarsi: per questo il team si concentrerà sulla ricerca di nuove strategie terapeutiche e sull'aumentare la conoscenza dei meccanismi molecolari alla base della patogenesi della SCD.

Massimo Santoro

Sottolinea Massimo Santoro: «Conoscere le funzioni della proteina UBIAD1, sia quando normale che mutata, è fondamentale per comprendere la malattia e definire il corretto approccio terapeutico. Il nostro gruppo di ricerca si propone di utilizzare modelli animali e tessuti derivati da pazienti SCD per studiare i meccanismi molecolari patologici conseguenti alle mutazioni del gene UBIAD1, per capire quali sono i difetti cellulari alla base di questa patologia nell'uomo. Questi risultati costituiranno le conoscenze sulle quali basare in futuro lo sviluppo di strategie terapeutiche adeguate (farmacologiche, genetiche e cellulari) per curare i pazienti affetti da SCD». Nato a Moncalieri nel 1970, Massimo Santoro si è laureato in Scienze Biologiche all'Università di Torino. Dopo aver ottenuto il dottorato presso la Open University di Londra, ha lavorato come ricercatore post-dottorato presso l'Università della California di San Francisco, dove si è interessato allo sviluppo cardiovascolare e all'omeostasi endoteliale. Nel 2008 fonda il suo primo laboratorio indipendente all'Università di Torino, aprendo il Centro di Biotecnologie Molecolari, e nel 2013 diventa Group Leader presso il centro di ricerca Vesalius Research Center del VIB e professore ordinario nel Dipartimento di Oncologia dell'Università di Leuven in Belgio, dirigendo e coordinando 2 laboratori e circa 15 persone. Arriva a Padova nel 2018 come professore di Biologia Cellulare presso il Dipartimento di Biologia. Durante la sua carriera ha ricevuto premi alla carriera da parte di prestigiose organizzazioni internazionali quali EMBO, HFSP, Marie Curie, FWO ed ERC. Siede inoltre in diversi comitati scientifici nazionali e internazionali ed editoriali. Con il suo gruppo Massimo Santoro studia anche i meccanismi metabolici e cellulari del sistema vascolare in condizioni fisiologiche e patologiche.“