





EDITORIALE

Gli uomini e le donne della ricerca



Pag. 4

L'INTERVISTA

Giulia Battafarano



Pag. 6

L'INTERVISTA

Andrea Ciolfi



Pag. 8

L'INTERVISTA

Floriana Costanzo



Pag. 10



EDITOR: **Ospedale Pediatrico Bambino Gesù**
COMITATO EDITORIALE: **Bruno Dallapiccola, Rita Mingarelli**
A CURA DI: **Paola Pallotti**



SOMMARIO

L'INTERVISTA

**Nicola
Cotugno**

Pag. 12



L'INTERVISTA

**Annalisa
Crudele**

Pag. 14



L'INTERVISTA

**Ester
De Leo**

Pag. 16



L'INTERVISTA

**Marialetizia
Motta**

Pag. 18



L'INTERVISTA

**Claudia
Polito**

Pag. 20



L'INTERVISTA

**Nicola
Tumino**

Pag. 22



ALL'INTERNO L'INSERTO
Mi ricordo quella volta...
GLI ANEDDOTI DELLA RICERCA



GLI UOMINI E LE DONNE DELLA RICERCA



BRUNO DALLAPICCOLA

La scienza non deve parlare solo alla scienza. **La scienza deve varcare i confini delle provette, del laboratorio, dei microscopi, per introdursi nella quotidianità di tutti, per farsi conoscere.**

Questo è stato l'impulso da cui è nata RES, una rivista che racconta la scienza e la ricerca dal "di dentro", per consentire di arrivare all'interno di quel tessuto sociale che con il suo impegno e con il suo lavoro abbraccia e sostiene tutti i giorni: il nostro, il vostro, il loro. Esiste una categoria di persone che pensa alla collettività attraverso la ricerca. Mai come

in questo momento complesso per il nostro paese e per tutto il mondo, ce ne stiamo rendendo conto. **Persone che non fuggono fuori dall'Italia, ma restano, e si affermano, anche fuori dai confini nazionali, attraverso il lavoro e il servizio che offrono al loro paese.** Sono persone – ragazzi, ragazze, padri, madri, donne e uomini – che sostengono la vita attraverso l'impegno e la dedizione.

Il Programma Nazionale per la Ricerca 2015-2020, varato dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca, ne è stato un esempio. "Inve-

stire in ricerca significa, per l'Italia, scegliere di giocare da protagonista nello scenario globale", sostiene. E ancora: "I ricercatori e gli investimenti pubblici in ricerca in generale, si distinguono per una produttività molto superiore alla media degli altri Paesi, sia in termini di quantità di pubblicazioni scientifiche che di citazioni ricevute". Proprio dall'anno di pubblicazione dell'ultimo PNR, il Bambino Gesù **ha deciso di dedicare due giornate**, nel mese di ottobre, alla ricerca e ai progetti che coinvolgono alcuni dei ricercatori che lavorano nel nostro Ospedale.





Durante questo appuntamento, giunto alla sua quinta edizione, **i ricercatori espongono ai propri colleghi, impegnati in altri campi e in altri progetti, il loro lavoro, specificando quali obiettivi ci si era posti e quali sono stati i risultati raggiunti.**

Senza dimenticare, ovviamente, di raccontare cosa ha in serbo il futuro per loro.

È un momento molto importante perché consente di creare **una partecipazione che fonde campi e conoscenze diverse**, creando un *unicum* molto prezioso di competenze, esperienze e riuscendo in questo modo a integrare persone unite dalla stessa passione e dalla stessa vocazione.

Quest'anno abbiamo voluto fare di più. Abbiamo voluto intervistarli per raccogliere i loro lavori così da conservarli a imperitura memoria, per il presente e per il futuro, **perché la ricerca possa aprirsi alla società civile** contribuendo in maniera significativa ad accrescere la cultura scientifica, soprattutto verso le nuove generazioni.

Alla migliore presentazione, nel 2019, è stato consegnato un premio di 2500 euro da investire direttamente nell'Unità di ricerca a cui il ricercatore vincitore afferisce.

La Ricerca Scientifica, uno dei principali mandati istituzionali dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, ha la caratteristica di essere traslazionale, perché caratterizzata dal dialogo continuo e dal costante collegamento con l'attività clinica, favorendo il passaggio diretto dei risultati, dai laboratori al letto del paziente.

Particolarmente importanti sono stati, in questi ultimi anni, **i traguardi raggiunti sul fronte della genetica, dell'immunologia e dell'oncoematologia, fino ad arrivare alla medicina predittiva, che consente di identificare le condizioni che determinano la possibile insorgenza di una patologia nel futuro.**

Tra i settori scientifici di assoluta eccellenza del Bambino Gesù vi sono anche la trapiantologia, la cardiologia e le neuroscienze. Tra gli studi effettuati, inoltre, meritano

particolare attenzione quelli finalizzati a identificare i geni responsabili di nuove malattie pediatriche rare, quelli relativi alla definizione dei meccanismi di diverse patologie e i nuovi protocolli terapeutici, in particolare in ambito ematologico e reumatologico.

In queste ultime settimane, in cui si parla tanto del lavoro dei medici, degli infermieri e dei ricercatori, voglio ricordare che nel mese di maggio il nostro Ospedale **compirà 35 anni come IRCCS**. In questa lunga attività come Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, è stato possibile contribuire in maniera cospicua alle grandi conquiste in termini di conoscenza che si sono acquisite in ambito Pediatrico. Questo ci consente di guardare con ottimismo al futuro e alle sfide che ci attendono in campo nazionale e internazionale, nel segno di una continuità di impegno e di una conferma delle motivazioni professionali e umane.

*Il mio grazie va a tutti loro.
E un augurio di buona lettura a voi.*



L'INTERVISTA

GIULIA BATTAFARANO

Giulia Battafarano



**NOME E
COGNOME**

Biologo

Dottorato in Morphogenesis
and Tissue Engineering



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Vincitrice di 6 premi
per giovani ricercatori delle
più importanti società scientifiche
che si occupano di ricerca
sul tessuto osseo

Membro della
Commissione Scientifica
della Società Italiana
dell'Osteoporosi del Metabolismo
Minerale e delle Malattie dello
Scheletro (SIOMMMS) 2018-2019



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Testardamente
fiduciosa





CHE RICERCATORE SEI?

Lavoro presso l'**Unità di Fisiopatologia del tessuto osseo** all'interno dell'**Area di ricerca di Genetica e Malattie Rare**.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Sono circa 4 anni che ci occupiamo di studiare le **cause dei difetti scheletrici** dei pazienti affetti da **cistinosi**, una **patologia genetica rara** determinata dalla perdita di funzione della **proteina lisosomiale cistinosina**.

Fino a prima del nostro studio, le anomalie scheletriche associate alla cistinosi, quali **deformità e rachitismo**, erano quasi esclusivamente ricondotte alla importante nefropatia che i pazienti sviluppano precocemente, in genere entro il primo anno di vita.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

Abbiamo dimostrato, avvalendoci di studi *in vivo* e *in vitro*, che l'assenza della proteina nelle cellule ossee è di per sé sufficiente a determinare un importante **deficit del rimodellamento osseo**, compromettendo sia la componente **osteoblastica**, deputata alla formazione di nuovo tessuto, che quella **osteoclastica**, invece responsabile del suo riassorbimento.



OBIETTIVI FUTURI?

Tutti questi risultati sono stati pubblicati su una rivista scientifica internazionale e sono stati presentati alla **Cystinosis Research Foundation**, che ha finanziato il proseguimento degli studi con un nuovo progetto, attualmente in corso, volto a testare un nuovo e possibile approccio terapeutico per stimolare la **corretta formazione ossea nei pazienti**.





L'INTERVISTA

ANDREA CIOLFI

Andrea Ciolfi



**NOME E
COGNOME**

Ricercatore
bioinformatico



QUALIFICA



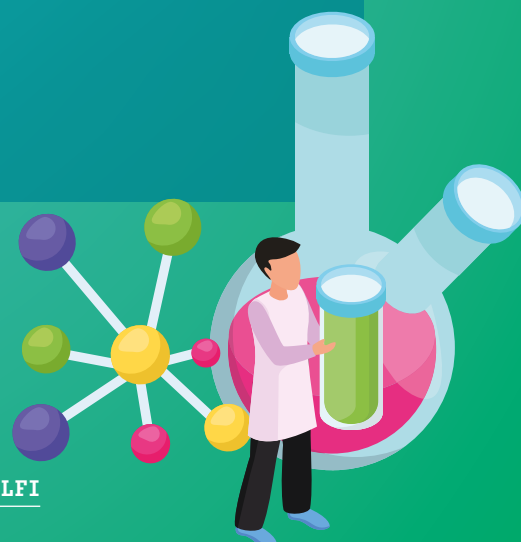
**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Autore di più di 50 articoli su riviste internazionali, ha preso parte al primo lavoro coordinato da un gruppo di ricerca italiano capace di identificare le cause molecolari di una rara sindrome genetica mediante la tecnologia del Whole Exome Sequencing



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Fumettofilo





CHE RICERCATORE SEI?

Il mio lavoro consiste nel lavorare con strumenti informatici per sviluppare nuove **metodologie di analisi genomiche** che abbiano l'obiettivo finale di applicare i risultati delle nuove **tecnologie "omiche"** anche nella **pratica clinica** quotidiana.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Questa ricerca aveva lo scopo di identificare le **cause molecolari** di una rara **sindrome del neurosviluppo** attraverso l'uso di **analisi genomiche**.

Tutto è cominciato nel 2016 nell'ambito del progetto **Pazienti senza diagnosi** dell'Ospedale Bambino Gesù, per il quale era stato arruolato un paziente ormai adulto con una malattia non diagnosticata da più di 30 anni. Questo paziente era caratterizzato da ritardo mentale e da un insieme di sintomi che suggerivano un **invecchiamento precoce** del suo organismo, non riconducibili a nessun quadro clinico noto. Si è scelto perciò di sottoporlo ad una analisi genomica attraverso la quale, tra le decine di migliaia di varianti identificate, siamo infine riusciti a trovare quella **causativa della sua condizione**, e ad individuare così **il gene responsabile** di questa malattia.

Questo gene codifica per una proteina che controlla lo stato di compattazione della cromatina, che è essenziale per "impacchettare" ma anche "srotolare" il DNA all'interno del nucleo delle cellule in relazione alla specifica attività richiesta.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

In questo lavoro, attraverso analisi bioinformatiche e sperimentali, abbiamo dimostrato come l'alterazione della funzione di questa proteina, modificando la struttura della cromatina, causi l'impossibilità delle cellule di replicarsi in maniera corretta, un fenomeno chiamato "senescenza replicativa", andando ad **interferire con i normali processi del neurosviluppo** e provocando un insieme di conseguenze che vanno a **indurre un invecchiamento più precoce** del nostro organismo.



OBIETTIVI FUTURI?

Questa ricerca ci ha permesso di identificare una classe di mutazioni in grado di causare una rara sindrome del neurosviluppo. Abbiamo anche dimostrato come l'alterata funzione della proteina che ne consegue abbia un effetto sul **profilo epigenetico** delle cellule. Studi successivi ci hanno permesso di dimostrare che questo profilo è specifico per questa sindrome e che lo stesso può avere **valenza diagnostica**. In futuro ci prefiggiamo continuare ad analizzare le **alterazioni epigenomiche** di malattie rare orfane di diagnosi con lo scopo di identificare altri **profili specifici** che ci permettano di aumentare la nostra capacità diagnostica in quei casi in cui le analisi genomiche non riescono a dare una risposta risolutiva da un punto di vista clinico.





L'INTERVISTA

FLORIANA COSTANZO

Floriana Costanzo



**NOME E
COGNOME**

Psicologa



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Dottore di ricerca
in Scienze Cognitive,
Riabilitazione e Apprendimento

Autore di 22 articoli su riviste
internazionali e di 8 capitoli in libri,
membro del Autism Spectrum Disorders
International Consortium
e della Commissione Internazionale
di Ricerca Clinica Evolutiva
della Trisomy 21 Research Society



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Neo
all'occhio destro





CHE RICERCATORE SEI?

Sono una psicologa e lavoro presso l'**Unità Operativa Complessa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza**. Mi occupo di valutazioni cliniche psicologiche e di ricerca nell'ambito dei **disturbi del neurosviluppo e psichiatrici in età evolutiva**.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

La mia ricerca è una sperimentazione clinica innovativa per un disturbo psichiatrico invalidante e sempre più frequente in età adolescenziale che è l'**anoressia nervosa**, per cui **non esistono trattamenti farmacologici** efficaci e i trattamenti psicologici sono **moderatamente efficaci**.

Si tratta di un trattamento di **neuromodulazione** che agisce direttamente sulle **basi neurobiologiche** del disturbo. Attraverso una **stimolazione cerebrale non invasiva** si modula l'attività di **regioni cerebrali** che possono giocare un ruolo nel processo di recupero.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

I risultati di questo trattamento sono stati molto sorprendenti perché rispetto al trattamento psicologico di elezione, il gruppo che ha ricevuto in aggiunta il trattamento di **neuromodulazione** ha mostrato un **rapido e significativo aumento del peso corporeo** accompagnato da un **miglioramento psicologico**. Questo aspetto è molto importante perché al rapido aumento del peso corporeo spesso si associa un peggioramento sul piano psicologico nelle persone che soffrono di anoressia nervosa. Il trattamento di neuromodulazione sembra quindi favorire un più generale e rapido miglioramento.



OBIETTIVI FUTURI?

Le prospettive future sono quelle di ampliare lo studio grazie a un finanziamento del Ministero della Salute Italiano che permetterà di verificare su larga scala il risultato ottenuto e di studiare più dettagliatamente aspetti delle basi neurobiologiche dell'anoressia, al fine di trovare un **trattamento di neuromodulazione personalizzato** per adolescenti con anoressia nervosa.





L'INTERVISTA

NICOLA COTUGNO

Nicola Cotugno



**NOME E
COGNOME**

Dirigente Medico,
Immunologo Pediatra
presso Dipartimento Pediatrico
Universitario Ospedaliero (DPUO)
del Bambino Gesù



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Specializzazione in Pediatria

Dottorato in Immunologia
e Biotecnologie Applicate

Master in terapia
antiretrovirale

Autore di 42 articoli
su riviste internazionali

PI di progetto di ricerca
corrente

Co-investigator di
2 progetti NIH (1 U01 e 1 R01)

PI di NIH-Pilot award



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Capricorno vero



Mi ricordo quella volta...

GLI ANEDDOTI DELLA RICERCA



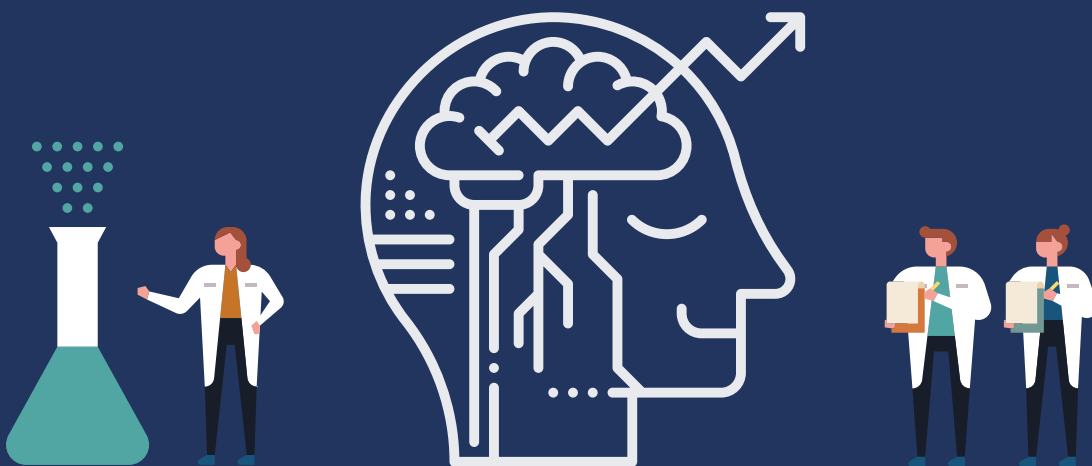


” Questi risultati mi hanno condotta di recente in California, dove ho partecipato al simposio organizzato dalla Fondazione che è presieduta proprio dai genitori di una paziente. A questo simposio partecipano quindi non solo i colleghi ricercatori di tutto il mondo, ma anche le famiglie e i genitori di questi pazienti. Il confronto diretto con loro, il poter ascoltare le loro testimonianze è stata sicuramente un’esperienza toccante e arricchente.

” Il mio arrivo al Bambino Gesù ha segnato un cambiamento grande nella mia vita, perché io prima mi occupavo di piante. Nello specifico, lavoravo sull’espressione genica delle piante in risposta agli stimoli luminosi. La fuga dall’ombra, ovvero quel processo per cui le piante, organismi sessili che non si possono muovere chiaramente, allungandosi cercano la luce piena, che serve per fare la fotosintesi. Poi ho deciso di cambiare e di buttarmi su questa parte della genomica umana delle malattie rare e su queste nuove tecnologie di sequenziamento. Ed è andato bene perché sono riuscito con il mio gruppo a ottenere una prima pubblicazione utilizzando proprio i dati raccolti per identificare il gene a base di una sindrome Genetica molto rara. Le piante non mi mancano.

” Io ho fatto un percorso di studio di psicologia generale e sperimentale e facevo esperimenti sugli adulti, non mi occupavo di bambini. Quando sono venuta qui avevo utilizzato delle tecniche di neuromodulazione in età adulta. Quando ho iniziato a pensare a un progetto per il dottorato, ero ancora focalizzata sull’età adulta. Poi ho avuto l’illuminazione: provare a utilizzare queste tecniche anche in età evolutiva. Con grande fatica sono riuscita ad avviare il primo studio dell’utilizzo della neurostimolazione in età pediatrica. Attraverso questi studi siamo stati i primi laboratori in Italia e poi in Europa ad avviare questo filone di ricerca che si è particolarmente diffuso e che è molto promettente per lo sviluppo della terapia neurocognitiva in età evolutiva.

” Ricordo sempre con piacere un insieme di aneddoti legati al fatto che io ho una formazione medica, e quindi a un certo punto mi sono trovato a entrare in un laboratorio. Tra i ricercatori è molto forte il senso di comunità, questa partecipazione è molto sentita, e ci si diverte molto, soprattutto quando siamo outsider, quindi quando entriamo in laboratorio e sappiamo fare ben poco. Alle mie prime armi ero a Stoccolma e penso di aver chiesto consigli su come usare una pipetta a tutto il laboratorio per almeno un mese prima di riuscire a procedere con le mie gambe.





” La condivisione quotidiana con il gruppo di lavoro di nuove ipotesi, di nuove teorie che poi si concretizzano in una nuova scoperta utile per gli altri, è qualcosa che mi emoziona sempre. Il ricordo a cui sono più legata è quello del mio primo giorno da ricercatrice. Sono entrata in laboratorio con tanto stupore e tanta curiosità; entusiasta, da un lato, per le cose nuove che stavo conoscendo e a cui mi stavo avvicinando, e preoccupata, dall'altro, di non essere all'altezza di questo lavoro. L'entusiasmo non mi ha mai abbandonata, da allora, e anche la voglia di fare sempre bene è uno stimolo molto utile per cercare di migliorarmi sempre.

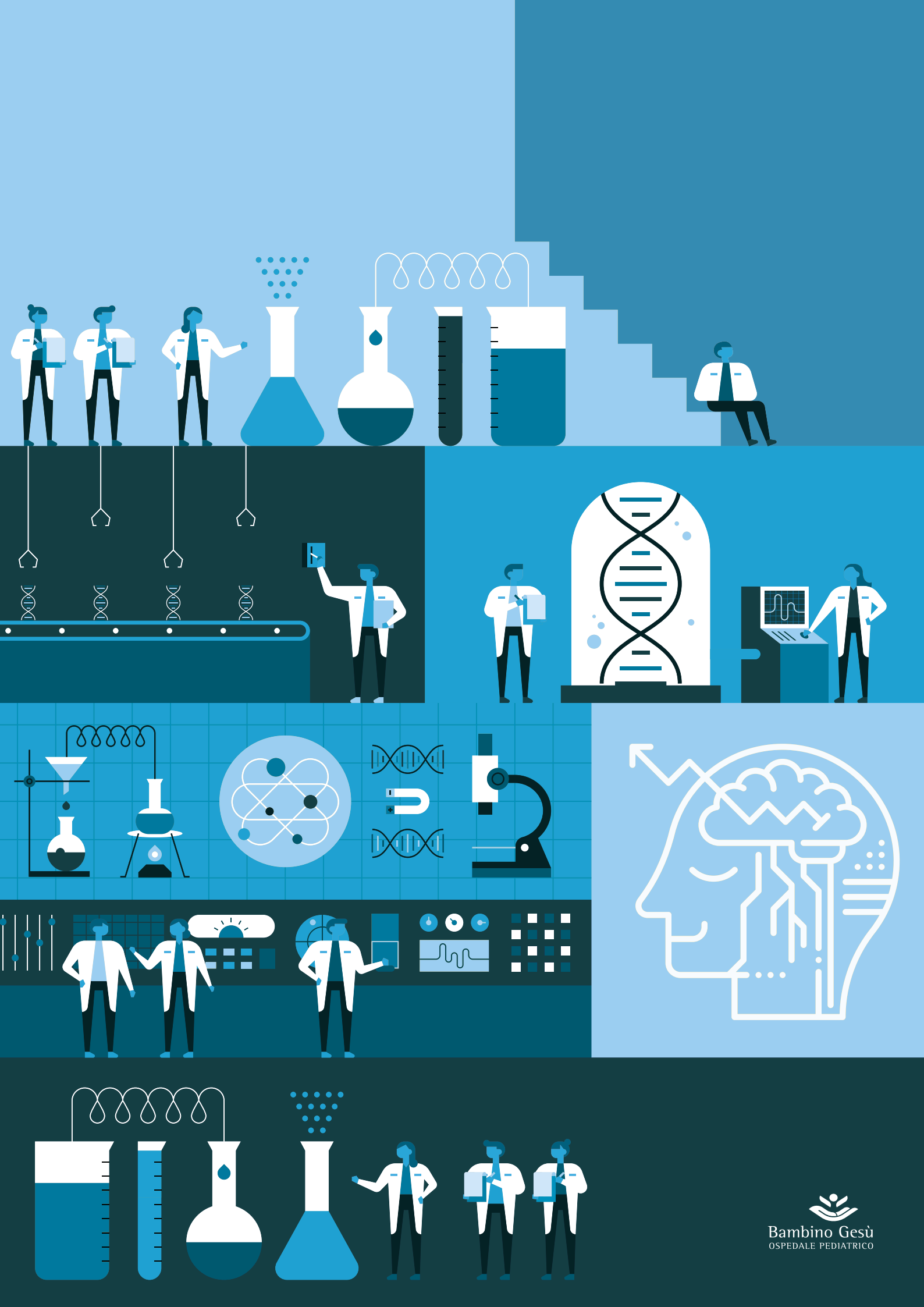
” I miei ricordi sono quasi tutti legati ai nostri pazienti perché poi dover lavorare con dei bambini che spesso sono affetti anche da patologie gravi a volte è triste ma molto spesso ti aiuta a trovare la carica, la motivazione, che ti fanno tenere sempre ben presente qual è l'obiettivo e qual è il motivo per cui stai facendo il tuo lavoro. Noi fisici non abbiamo un rapporto diretto con i pazienti, e spesso né loro, né le loro famiglie riescono davvero a capire che tipo di lavoro facciamo. La cosa più divertente è quando ci vedono arrivare con i nostri camici, con i nostri strumenti per le valutazioni, e qualcuno di loro ci chiama Ghostbusters. In effetti ci assomigliamo.

” Un episodio molto significativo per me è stato quando ho incontrato per la prima volta i pazienti e le famiglie, in occasione di un congresso. In quell'occasione ho potuto osservare tutte le persone che un domani potranno beneficiare del nostro impegno, del nostro lavoro. Vedere la speranza, la fiducia che loro ripongono nella ricerca, è per me è veramente una grande motivazione per il lavoro di tutti i giorni.

” Un aneddoto carino che mi è successo in maniera abbastanza stocastica, è stato il fatto che quando mi sono iscritto all'università ho fatto la specialistica a Roma Tre, che si trova a viale Marconi. Quando andavo a lezione, passavo su viale Marconi e ogni giorno mi capitava di attraversare viale Ferdinando Baldelli, dove allora stavano costruendo i laboratori di ricerca di un istituto riconosciuto come uno dei migliori in Europa. Un sogno per me. Ogni volta che passavo lì davanti facevo lo stesso pensiero: “magari riuscirò prima o poi ad andare a lavorare in un laboratorio come questo!”. E da pochi anni, dal 2017, quella speranza è diventata realtà.

” Il ricordo a cui sono più affezionata risale agli inizi della mia vita da ricercatrice. Stavo lavorando con delle cellule provenienti da un piccolo paziente, ed ero riuscita a capire quale fosse la causa della patologia di cui era affetto. Da poco tempo ero passata dall'approccio teorico a quello pratico; un conto è studiare le cellule, un conto è poterle mettere le mani. Riuscire a vedere pubblicato questo lavoro su una rivista internazionale, così che uno studio da me condotto su un bambino potesse essere anche d'aiuto per altri ricercatori, è stata una soddisfazione così grande che non la scorderò mai.







CHE RICERCATORE SEI?

Sono un **Pediatra Immunologo**, e lavoro presso il reparto di **Degenze protette dell'Immunoinfettivologia** del Bambino Gesù di Roma.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

La mia ricerca riguarda principalmente pazienti con **immunodeficienza acquisita e immunodeficienza primitiva**. Nello studio in oggetto, abbiamo identificato le risposte anticorpali e cellulari verso **HIV in pazienti con infezione verticalmente trasmessa**. Questi pazienti sono stati trattati precocemente ed hanno proseguito una terapia antiretrovirale per una lunga serie di anni controllando stabilmente il virus presentano dei profili sierologici HIV diversi.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

Abbiamo individuato delle differenze di funzionalità cellulare HIV specifica tra pazienti sieronegativi rispetto ai sieropositivi. Questi risultati permettono di identificare **biomarkers funzionali e trascrizionali** di risposta al virus, oltre che definire **migliori candidati per la risposta** a ad una eventuale vaccinazione anti HIV.



OBIETTIVI FUTURI?

L'obiettivo è quello di sfruttare questi biomarkers predittivi di risposta sia cellulare che anticorpale per definire l'efficacia di un **vaccino contro HIV** ed identificare candidati vaccinali ideali. Questi risultati costituiscono le basi di un progetto multicentrico internazionale dal nome "Hurricane" di cui OPBG è capofila, che partirà nel 2020 e che prevede la **vaccinazione di pazienti verticalmente infetti**.





L'INTERVISTA

ANNALISA CRUDELE

Annalisa Crudele



**NOME E
COGNOME**

Biologo ricercatore



QUALIFICA



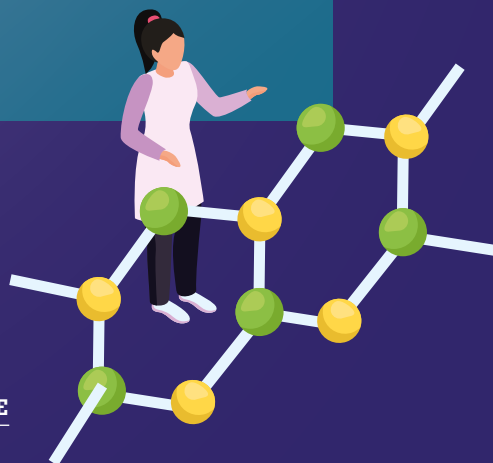
**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Biologo, con un Master di II livello in Citogenetica e co-autore di 18 articoli pubblicati su riviste internazionali



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Scrupolosa e precisa
Amante della buona cucina





CHE RICERCATORE SEI?

Lavoro in qualità di ricercatore presso **L'Unità di Genetica molecolare dei caratteri complessi**.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Da diversi anni nella nostra Unità ci occupiamo di una patologia chiamata **steatosi epatica non alcolica**.

In questo studio abbiamo identificato, per la prima volta, una nuova mutazione genetica associata a questa patologia. Una mutazione in un gene che codifica la **proteina Beta-Klotho**. Questo studio è stato condotto in collaborazione con **L'ospedale Cà Granda di Milano** ed è stato eseguito su una corte di bambini con steatosi epatica non alcolica affette al nostro Ospedale.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

I nostri risultati hanno permesso di evidenziare come questa particolare mutazione genetica sia più frequente in una popolazione pediatrica affetta da steatosi epatica non alcolica rispetto a una popolazione di controllo. Ma un dato ancora più interessante è che questa mutazione si associa nel bambino con steatosi epatica non alcolica ad una ridotta espressione sia circolante che epatica della proteina e a un quadro istologico più severo.



OBIETTIVI FUTURI?

Questi risultati hanno una duplice rilevanza. La prima è diagnostica perché l'identificazione di questa mutazione e il dosaggio dei livelli circolanti della proteina Beta-Klotho, potrebbero consentire di identificare quei soggetti che hanno una maggiore suscettibilità a sviluppare le forme più severe di patologia, e quindi permetterne una presa in carico più mirata.

La seconda rilevanza è che questi risultati ci suggeriscono che questa proteina svolga un ruolo protettivo indicando che il ripristino della presenza e della funzione della proteina stessa potrebbero essere un potenziale approccio terapeutico per la steatosi epatica non alcolica. Pertanto i nostri obiettivi futuri sono quelli di valutare gli effetti terapeutici di analoghi della proteina Klotho-Beta in studi preclinici, ma anche di valutare se anche altre varianti genetiche in questo gene e in geni ad esso correlati possono essere associate alla steatosi epatica non alcolica.





L'INTERVISTA

ESTER DE LEO

Ester De Leo



**NOME E
COGNOME**

Biologo ricercatore



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Dottorato di ricerca
in Biochimica Cellulare

Autore di 8 articoli
su riviste internazionali



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Determinata

Solare

Sensibile





CHE RICERCATORE SEI?

Sono una biologa, lavoro nel **laboratorio di Nefrologia**, nell'area di ricerca di **Genetica e malattie rare**.

Il nostro gruppo si occupa principalmente di malattie renali, con lo scopo di capire sia i meccanismi alla base delle patologie, sia di identificare possibili cure.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Il mio progetto di ricerca riguarda la cistinosi nefropatica, che è una malattia genetica rara che colpisce principalmente i reni sin dall'età pediatrica e per la quale non esiste ancora una cura definitiva. Attualmente, i pazienti possono disporre di un trattamento che migliora le aspettative di vita, ma che ha molti effetti collaterali e risulta inefficace su alcuni aspetti della malattia. Pertanto, il nostro obiettivo è quello di identificare nuovi farmaci più efficaci e sicuri per la cistinosi.

L'approccio che abbiamo seguito si basa sul "riposizionamento" di farmaci, che vuol dire studiare e analizzare farmaci già in uso e già approvati, per scoprire eventuali potenziali effetti su nuove malattie, nel caso del nostro progetto, sulla cistinosi. In questo modo si riducono notevolmente i tempi e i costi per lo sviluppo di una nuova terapia. Quindi, attraverso opportune tecnologie di screening, abbiamo identificato un nuovo composto e l'abbiamo testato in laboratorio, ottenendo risultati incoraggianti nei nostri esperimenti.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

Nei nostri esperimenti di laboratorio questo farmaco è risultato particolarmente **efficace nel correggere alcuni difetti cellulari della malattia**.



OBIETTIVI FUTURI?

Proprio per questo motivo, vorremo approfondire ancora di più **il ruolo e il meccanismo d'azione di questo farmaco** e studiarlo anche su modelli pre-clinici, sperando che possa in futuro avere un effetto positivo per la vita dei nostri pazienti.





L'INTERVISTA

MARIALETIZIA MOTTA

Marialetizia Motta



**NOME E
COGNOME**

Biologo ricercatore



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Dottorato di ricerca
in Genetica medica

Primo autore
di diversi articoli scientifici
pubblicati in riviste internazionali
di alto impatto



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Determinata
e meticolosa





CHE RICERCATORE SEI?

Mi occupo prevalentemente della caratterizzazione funzionale di proteine coinvolte nella via di trasduzione del segnale mediata dalle proteine RAS e dalla cascata delle MAP chinasi (MAPK). Questa via di segnalazione regola molteplici processi cellulari, quali la proliferazione, la sopravvivenza e il differenziamento e svolge un ruolo molto importante nell'oncogenesi.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Nonostante la via RAS-MAPK sia conosciuta e studiata da oltre 40 anni, recenti studi da me condotti, in particolare sulla proteina LZTR1, hanno portato all'identificazione di un nuovo circuito molecolare che controlla negativamente questa via di segnalazione intracellulare.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

I risultati della mia ricerca hanno dimostrato che LZTR1 è implicata nella degradazione di proteine che funzionano da modulatori positivi della via RAS-MAPK. Le mutazioni di LZTR1, responsabili dell'insorgenza di una malattia dello sviluppo, la sindrome di Noonan, compromettono l'efficiente degradazione di queste proteine che accumulandosi nella cellula provocano una maggiore attivazione della via con conseguente aumentata attivazione di tutti quei processi che la via stessa regola.



OBIETTIVI FUTURI?

Attualmente sto caratterizzando un pannello più ampio di mutazioni di LZTR1 responsabili non solo dell'insorgenza della sindrome di Noonan ma anche dell'insorgenza di un'altra patologia, la schwannomatosi, clinicamente distinta dalla sindrome di Noonan che predispone allo sviluppo di tumori cerebrali in età adulta. L'attenta analisi di queste mutazioni ci permetterà di fornire al paziente una diagnosi più precisa della patologia dal quale è affetto.





L'INTERVISTA

CLAUDIA POLITO

Claudia Polito



**NOME E
COGNOME**

Ricercatore



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

Dottorato di Ricerca
in Morfogenesi
e Ingegneria Tissutale

Negli ultimi 5 anni
autore di 10 articoli
su riviste internazionali
e 13 partecipazioni a
congressi nazionali e internazionali
in qualità di relatore



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Socievole





CHE RICERCATORE SEI?

Io sono un ricercatore del **Servizio di Fisica sanitaria**.

La fisica sanitaria svolge attività nei settori della ricerca, della prevenzione, della diagnosi e della cura al fine di assicurare la qualità delle prestazioni erogate e la prevenzione dai rischi per i pazienti, i lavoratori e gli individui della popolazione in generale. La fisica sanitaria ha un ruolo particolarmente importante nella cura e nella terapia di tumori con radiazioni ionizzanti dei pazienti trattati dalla UOC di Medicina Nucleare.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Uno dei nostri progetti, in collaborazione con la UOC di Medicina Nucleare, riguarda proprio l'ottimizzazione dei trattamenti con **iodio 131** in terapia radiometabolica per il **tumore differenziato della tiroide**, in età pediatrica.

La terapia radiometabolica si effettua somministrando ai pazienti dei farmaci radioattivi che, legandosi ai tessuti patologici, consentono di colpirli in maniera selettiva e con un'alta dose di radiazione risparmiando in larga misura i tessuti sani. Nel nostro ospedale queste terapie vengono effettuate con un approccio pianificato individualmente sulla base della biocinetica che è specifica di ogni singolo paziente.

Un approccio di questo tipo consente da un lato di evitare la tossicità e quindi di fare in modo che il valore di dose agli organi a rischio sia il più basso possibile; dall'altro consente di aumentare l'efficacia terapeutica e quindi di far sì che il valore di dose alle lesioni sia il più alto possibile.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

I nostri risultati hanno mostrato un'alta variabilità tra i pazienti e questo fa capire quanto sia importante un approccio personalizzato e quindi paziente specifico.



OBIETTIVI FUTURI?

L'obiettivo è sicuramente quello di poter disporre di uno strumento che ci consenta di cambiare completamente l'approccio metodologico e di poter avere un'elevata percentuale di successo terapeutico, evitando la somministrazione di attività radioterapica, da un lato indebitamente elevata e dall'altro insufficiente allo scopo terapeutico.





L'INTERVISTA

NICOLA TUMINO

Nicola Tumino



**NOME E
COGNOME**

Biologo ricercatore



QUALIFICA



**SEGNI PARTICOLARI
[IN LABORATORIO]**

PhD in Immunologia
e biotecnologie applicate

Autore di 32 articoli
su riviste internazionali



**SEGNI PARTICOLARI
[NELLA VITA]**

Pignolo

Amante dei numeri
e Vespista sfegatato





CHE RICERCATORE SEI?

Sono un ricercatore del **Laboratorio di Immunologia**.

In questo laboratorio ci occupiamo prevalentemente dello studio delle **Cellule Natural Killer** nell'ambito dei tumori.



CI PRESENTI LA TUA RICERCA?

Nel nostro lavoro, grazie alla grande collaborazione avuta con il **Dipartimento di Oncoematologia**, ci siamo occupati dello studio di un particolare approccio terapeutico utilizzato nel nostro Ospedale per la cura delle leucemie ad alto rischio. Questo approccio è basato sul trapianto di cellule staminali ematopoietiche che vengono selettivamente selezionate dal donatore identificato (nella maggior parte delle volte rappresentato da uno dei due genitori) insieme a cellule dette "effettrici", cioè capaci di uccidere le cellule tumorali (quelle leucemiche). Questo trapianto permette quindi di infondere non soltanto le cellule staminali ematopoietiche che permettono lo sviluppo di un nuovo sistema immunitario non "fallato", ma anche di **cellule effettrici funzionali**. Queste cellule hanno un ruolo fondamentale in questo tipo di trapianto, che è quella di **contenere la ricrescita delle cellule leucemiche** e di **contrastare alcune infezioni** che potrebbero avvenire nei primi mesi successivi al trapianto. Momenti in cui il ricevente è scoperto dal sistema immunitario e ha dunque bisogno di una immediata protezione da parte dei **Linfociti T Gamma Delta** e dalle Cellule Natural Killer. Le nostre ricerche hanno evidenziato che insieme a queste cellule il paziente riceve anche un gruppo di cellule che prendono il nome di **Cellule soppressorie di derivazione Mieloide**. Queste riescono a spegnere le capacità funzionali di diversi gruppi di cellule del sistema immunitario.



CHE RISULTATI HAI RAGGIUNTO?

Nel nostro studio, che è stato recentemente pubblicato su una rivista ad alto impatto scientifico, **Leukemia**, abbiamo dimostrato che le cellule soppressorie di derivazione mieloide sono in grado di **ridurre la capacità funzionale delle cellule effettrici** infuse nel trapianto ed in particolare delle Cellule Natural Killer.



OBIETTIVI FUTURI?

Questo studio, grazie ai risultati ottenuti, apre la possibilità di un upgrade, quindi di un miglioramento dei già ottimi risultati ottenuti utilizzando questo approccio trapiantologico. Eliminando in maniera selettiva queste cellule soppressorie sarà quindi possibile incrementare la funzione antileucemica eseguita dalle cellule effettrici (cellule Natural Killer) capaci di contrastare le cellule tumorali.

Questo vuol dire che stiamo eseguendo dei nuovi esperimenti non soltanto in vitro, cioè in laboratorio, ma anche in vivo utilizzando dei modelli animali che ci permetteranno così di **traslare, qualora i risultati fossero positivi, prontamente questo nuovo setting di trapianto all'uso clinico** nel nostro Ospedale.





**Destinare il 5x1000 all'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
significa aiutare i ricercatori a personalizzare le cure di ogni bambino**

Nel modello per la dichiarazione dei redditi puoi scegliere
a chi destinare il tuo 5x1000



5x1000
Indica il Codice Fiscale
dell'Ospedale Bambino Gesù: 80403930581
(sezione Ricerca Sanitaria)



Metti la tua firma
nella casella
Ricerca Sanitaria