

Bologna, 28 maggio 2007

## **Relazione finale sull'attività scientifica per l'anno 2006**

L'attività scientifica della Fondazione è proseguita in questo anno secondo le linee delineate nel "PROGETTO SCIENTIFICO E PIANO FINANZIARIO 2006-2010", redatto dal Comitato Scientifico su mandato del Consiglio d'Amministrazione.

Per la programmazione dell'attività il Comitato scientifico ha tenuto nel 2006 una riunione formale, in seduta congiunta al Consiglio di Amministrazione, ed alcuni incontri informali. Il Coordinatore Scientifico ha partecipato a tutte le sedute del Consiglio d'Amministrazione, ha seguito direttamente l'attività dei ricercatori ed ha intrattenuto costanti rapporti con i membri del Comitato scientifico e del Consiglio d'Amministrazione, anche in relazione all'organizzazione delle iniziative pubbliche organizzate o partecipate dalla Fondazione Gino Galletti.

### **Attività scientifica**

#### **1 - Laboratorio per la diagnostica molecolare e la ricerca sulle sindromi demenziali e neurodegenerative.**

Nel 2006 la Fondazione ha proseguito il finanziamento di un posto da ricercatore presso l'Università di Bologna versando all'Ateneo la terza rata. Si ricorda che il ruolo è stato vinto dalla dott.a Sabina Capellari, già in passato Assegnista di ricerca su fondi messi a disposizione dalla Fondazione, che lavora oggi presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche su nuove metodologie diagnostiche strumentali nelle malattie di Parkinson e Alzheimer. Il Comitato Scientifico ha proposto al Consiglio d'Amministrazione della Fondazione di valutare la possibilità di finanziare anche un aggiuntivo ruolo di Assegnista di Ricerca.

Oltre al finanziamento diretto del ruolo da Ricercatore, la Fondazione sostiene l'attività di altri Ricercatori del Dipartimento di Scienze Neurologiche che svolgono ricerca sulle demenze e sulle malattie neurodegenerative. Il Laboratorio per la diagnostica molecolare delle Sindromi neurodegenerative è, infatti, integrato nell'ambito della più ampia attività dei laboratori biologici del Dipartimento di Scienze Neurologiche. In particolare, nel 2006 sono continuati gli studi mirati ad individuare su popolazioni estese di pazienti i caratteri genetici che costituiscono fattori predisponenti alla malattia di Alzheimer o alla malattia di Parkinson, e gli studi sugli aspetti genotipici e fenotipici delle encefalopatie umane trasmissibili (malattie da prioni). Particolare attenzione è stata dedicata al ruolo delle patologie mitocondriali nelle malattie neurodegenerative ed in particolare nelle neuropatie ottiche, in preparazione anche di progetti di ricerca collaborativi ai Bandi europei per il VII Programma Quadro.

Assieme alle spese per il personale ed all'acquisto di materiali di consumo, la Fondazione ha provveduto all'assicurazione e manutenzione preventiva degli apparati già acquisiti, nell'ambito anche di un processo di Certificazione di Qualità dei Laboratori Neurobiologici dove queste strumentazioni sono inserite.

Il sostegno della Fondazione alle attività di ricerca è stato riconosciuto in diverse pubblicazioni scientifiche apparse negli ultimi anni, di cui si riporta nell'Allegato l'elenco integrale.

2 - Centro di Informazione e Documentazione scientifica sulle sindromi demenziali e neurodegenerative.

In questo anno si è svolta la fase conclusiva, di valutazione dei candidati e proclamazione del vincitore, della 4ª edizione del Premio per Tesi di Specializzazione o di Dottorato di ricerca in tema di patologie neurodegenerative "Fondazione Gino Galletti".

Il Premio, biennale, vuole stimolare e indirizzare l'interesse dei giovani ricercatori allo studio di queste patologie ed ha visto la partecipazione di circa 30 candidati da diverse Università italiane, dimostrando di avere ormai raggiunto una piena notorietà a livello nazionale.

Vincitrice è risultata la dott.a Barbara Picconi, dell'Università Roma-Tor Vergata, con una tesi di Dottorato di Ricerca in Neuroscienze intitolata "Alterazioni cellulari, molecolari e comportamentali in un modello sperimentale di Morbo di Parkinson".

Per questioni organizzative la cerimonia di premiazione ed il seminario pubblico della dott.a Picconi sono stati spostati al gennaio 2007.

Il Centro Informazione ha inoltre co-finanziato la partecipazione di ricercatori ad incontri scientifici e riunioni di lavoro ed ha mantenuto gli abbonamenti a riviste scientifiche specializzate, scelte tra quelle non disponibili nelle biblioteche dell'area di Bologna e dell'Emilia Romagna, ed ha potenziato il materiale informativo a disposizione sul proprio sito web.

Le attività della Fondazione sono descritte nel sito web [www.fondazioneginogalletti.it](http://www.fondazioneginogalletti.it).

In fede,

---

Il Presidente della Fondazione "Gino Galletti", cav. Ivo Galletti

---

Il Direttore del Dipartimento di Scienze Neurologiche, prof. Agostino Baruzzi

---

Il Coordinatore Scientifico della Fondazione, dott. Fiorenzo Albani

## ALLEGATO

### Pubblicazioni scientifiche e Comunicazioni a Congressi prodotte con il sostegno della Fondazione

Valentino ML, Barboni P, Rengo C, Achilli A, Torroni A, Lodi R, Tonon C, Barbiroli B, Fortuna F, Montagna P, Baruzzi A, Carelli V. The 13042G --> A/ND5 mutation in mtDNA is pathogenic and can be associated also with a prevalent ocular phenotype. *J Med Genet.* 2006 Jul;43(7):e38.

Carelli V, Achilli A, Valentino ML, Rengo C, Semino O, Pala M, Olivieri A, Mattiazzi M, Pallotti F, Carrara F, Zeviani M, Leuzzi V, Carducci C, Valle G, Simionati B, Mendieta L, Salomao S, Belfort R Jr, Sadun AA, Torroni A. Haplogroup effects and recombination of mitochondrial DNA: novel clues from the analysis of Leber hereditary optic neuropathy pedigrees. *Am J Hum Genet.* 2006 Apr;78(4):564-74.

Capellari S, Cardone F, Notari S, Schinina ME, Maras B, Sita D, Baruzzi A, Pocchiari M, Parchi P. Creutzfeldt-Jakob disease associated with the R208H mutation in the prion protein gene. *Neurology.* 2005 Mar 8;64(5):905-7.

Zeviani M, Carelli V. Dominance in mitochondrial disorders. *J Inherit Metab Dis.* 2005;28(3):287-99.

Ghezzi D, Marelli C, Achilli A, Goldwurm S, Pezzoli G, Barone P, Pellecchia MT, Stanzione P, Brusa L, Bentivoglio AR, Bonuccelli U, Petrozzi L, Abbruzzese G, Marchese R, Cortelli P, Grimaldi D, Martinelli P, Ferrarese C, Garavaglia B, Sangiorgi S, Carelli V, Torroni A, Albanese A, Zeviani M. Mitochondrial DNA haplogroup K is associated with a lower risk of Parkinson's disease in Italians. *Eur J Hum Genet.* 2005 Jun;13(6):748-52.

Lodi R, Tonon C, Valentino ML, Iotti S, Clementi V, Malucelli E, Barboni P, Longanesi L, Schimpf S, Wissinger B, Baruzzi A, Barbiroli B, Carelli V. Deficit of in vivo mitochondrial ATP production in OPA1-related dominant optic atrophy. *Ann Neurol.* 2004 Oct 25;56(5):719-723

Valentino ML, Barboni P, Ghelli A, Bucchi L, Rengo C, Achilli A, Torroni A, Lugaresi A, Lodi R, Barbiroli B, Dotti M, Federico A, Baruzzi A, Carelli V. The ND1 gene of complex I is a mutational hot spot for Leber's hereditary optic neuropathy. *Ann Neurol.* 2004 Oct 25;56(5):631-641

Parchi P, Notari S, Strammiello S, Capellari S. Further advances in the molecular and pathological diagnosis of sporadic Creutzfeldt-Jakob disease subtypes. International Symposium on Prion Diseases, Sendai, Japan October 31-November 2, 2004, Abstract Book pag.7.

Zeviani M, Carelli V. Mitochondrial DNA and OXPHOS disorders. In "Oxidative phosphorylation in health and disease" ED. J Smeitink, F Trijbels and R Sengers, Landes Bioscience, 2004.

Notari S, Capellari S, Giese A, Westner I, Baruzzi A, Ghetti B, Gambetti P, Kretzschmar HA, Parchi P. Effects of different experimental conditions on the PrPSc core generated by protease digestion: Implications for strain typing and molecular classification of CJD. *J Biol Chem.* 2004 Apr 16;279(16):16797-804

Mancuso M, Filosto M, Bellan M, Liguori R, Montagna P, Baruzzi A, DiMauro S, Carelli V. POLG mutations causing ophthalmoplegia, sensorimotor polyneuropathy, ataxia, and deafness. *Neurology.* 2004 Jan 27;62(2):316-8.

- Carelli V, Ross-Cisneros FN, Sadun AA. Mitochondrial dysfunction as a cause of optic neuropathies. *Prog Retin Eye Res.* 2004 Jan;23(1):53-89.
- Kong Q, Surewicz WK, Petersen RB, Zou W, Chen SG, Gambetti P, Parchi P, Capellari S, Goldfarb L, Montagna P, Lugaresi E, Piccardo P, Ghetti B. INHERITED PRION DISEASES In: *Prion Biology and Diseases, Second Edition (Cold Spring Harbor Monograph Series 41)* Eds: Prusiner SB. Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2004, cap. 14.
- S. Capellari, P. Parchi, D. Bennet, E. Cochran, RB Petersen, A Baruzzi, P. Gambetti. "CJD ASSOCIATED WITH THE T183A MUTATION IN THE PRION PROTEIN GENE". *Neurological Sciences* 2003, 24:S53.
- Contin M, Martinelli P, Riva R, Dondi M, Fanti S, Pettinato C, Scaglione C, Albani F, Baruzzi A. Assessing dopaminergic function in Parkinson's disease: levodopa kinetic-dynamic modeling and SPECT. *J Neurol.* 2003 Dec;250(12):1475-81.
- Zeviani M, Carelli V. Mitochondrial disorders. *Curr Opin Neurol.* 2003 Oct;16(5):585-94
- Carelli V, Giordano C, d'Amati G. Pathogenic expression of homoplasmic mtDNA mutations needs a complex nuclear-mitochondrial interaction. *Trends Genet.* 2003 May;19(5):257-62.
- Zeviani M, Spinazzola A, Carelli V. Nuclear genes in mitochondrial disorders. *Curr Opin Genet Dev.* 2003 Jun;13(3):262-70.
- Capellari S, Parchi P, Wolff BD, Campbell J, Atkinson R, Posey DM, Petersen RB, Gambetti P. Creutzfeldt-Jakob disease associated with a deletion of two repeats in the prion protein gene. *Neurology.* 2002 Nov 26;59(10):1628-30.
- Valentino ML, Avoni P, Barboni P, Pallotti F, Rengo C, Torroni A, Bellan M, Baruzzi A, Carelli V. Mitochondrial DNA nucleotide changes C14482G and C14482A in the ND6 gene are pathogenic for Leber's hereditary optic neuropathy. *Ann Neurol.* 2002 Jun;51(6):774-8.
- Carelli V, Ross-Cisneros FN, Sadun AA. Optic nerve degeneration and mitochondrial dysfunction: genetic and acquired optic neuropathies. *Neurochem Int.* 2002 May;40(6):573-84.
- Capellari S, Parchi P, Petersen RB, Baruzzi A, P Gambetti "DEMENTIAS RELATED TO INSERTIONS AND DELETION IN THE REPEATS REGION OF THE PRION PROTEIN " *Journal of Neurological Science* 2002;23:S25. (abstract)
- Carelli V, Baracca A, Barogi S, Pallotti F, Valentino ML, Montagna P, Zeviani M, Pini A, Lenaz G, Baruzzi A, Solaini G. Biochemical-clinical correlation in patients with different loads of the mitochondrial DNA T8993G mutation. *Arch Neurol.* 2002 Feb;59(2):264-70.
- Capellari S, A Ladogana, G Volpi, F Roncaroli, D Sità, Baruzzi A, M Pocchiari, P Parchi. "FIRST REPORT OF THE R208H-129MM HAPLOTYPE IN THE PRION PROTEIN GENE IN AN EUROPEAN SUBJECT WITH CJD". *Journal of Neurological Science* 2001;22:S109.