

## **Relazione finale sull'attività scientifica per l'anno 2007**

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 2007 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 compartecipate dalla Fondazione Gino Galletti.

### **Attività scientifica**

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

Nel 2007 la Fondazione ha proseguito il finanziamento di un posto da ricercatore presso l'Università di Bologna versando all'Ateneo la quarta 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. Inoltre, il Consiglio d'Amministrazione della Fondazione ha accettato la proposta del Comitato Scientifico di finanziare un ruolo aggiuntivo di Assegnista di Ricerca presso l'università di Bologna; il ruolo sarà bandito nel 2008-09.

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. Nel 2007 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 dell'unione Europea.

Infine, in questo anno la Fondazione ha deciso di procedere alla Certificazione di Qualità gestionale del Laboratorio, nell'ambito del processo di Certificazione dei Laboratori biologici del Dipartimento di Scienze Neurologiche, in cui il Laboratorio stesso è integrato. A questo scopo, ed in aggiunta alle spese per i contratti di manutenzione preventiva delle attrezzature di proprietà, ha deliberato un finanziamento di 20.000,00 euro.

FONDAZIONE  
**GINO GALLETTI**

Il sostegno della Fondazione alle attività di ricerca è stato riconosciuto in diverse pubblicazioni scientifiche apparse negli ultimi anni ed in relazioni a congressi, di cui si riporta nell'Allegato l'elenco relativo al quinquennio 2003-07.

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

In questo anno la Fondazione ha organizzato due iniziative pubbliche a carattere scientifico. La prima è stata costituita da un Seminario tenuto martedì 30 gennaio dalla dott.ssa Barbara Picconi dell'Università Roma-Tor Vergata, sul tema "Alterazioni cellulari, molecolari e comportamentali in un modello sperimentale di Morbo di Parkinson". La dott.ssa Picconi era risultata vincitrice del Premio Fondazione Gino Galletti 2006. La seconda iniziativa è stata costituita da un meeting scientifico internazionale dal titolo "It takes two genomes to kill the optic nerve: last breaking news on mitochondrial optic neuropathies", organizzato dal dott. Valerio Carelli, Ricercatore sostenuto dalla Fondazione, e tenutosi nella giornata di lunedì 19 marzo 2007 presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche dell'Università di Bologna. Al convegno hanno partecipato, oltre al dott. Carelli stesso, la dott.ssa Patrizia Amati, dell'INSERM U694, di Angers, Francia, il dott. Guy Lenaers, dell'INSERM U583, di Montpellier, Francia, il dott. Marcel Alavi, di Tubinga, Germania, il dott. Patrick Chinnery, di Newcastle, Regno Unito.

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, 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

Capellari S, Parchi P, Cortelli P, Avoni P, Casadei GP, Bini C, Baruzzi A, Lugaresi E, Pocchiari M, Gambetti P, Montagna P.

Sporadic fatal insomnia in a fatal familial insomnia pedigree.  
Neurology. 2008 Mar 11;70(11):884-5.

Carelli V, La Morgia C, Iommarini L, Carroccia R, Mattiazzi M, Sangiorgi S, Farnè S, Maresca A, Foscari B, Lanzi L, Amadori M, Bellan M, Valentino ML.

Mitochondrial Optic Neuropathies: How Two Genomes may Kill the Same Cell Type?  
Biosci Rep. 2007 Jun;27(1-3):173-84.

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, Pellicchia 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.

FONDAZIONE  
**GINO GALLETTI**

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.