

Relazione finale sull'attività scientifica per l'anno 2008

L'attività scientifica della Fondazione ha proseguito in questo anno le linee definite nel "Progetto scientifico e Piano finanziario 2006-2010", redatto dal Comitato Scientifico su mandato del Consiglio d'Amministrazione.

Per la programmazione ed il monitoraggio dell'attività il Comitato scientifico ha tenuto nel 2008 tre riunioni formali, in seduta congiunta al Consiglio di Amministrazione, di cui due con la partecipazione dei ricercatori sostenuti a vario titolo dalla Fondazione (dottori Parchi, Carelli, Capellari e Contin), che hanno presentato una relazione sui lavori svolti e sull'impiego dei fondi resi disponibili dalla Fondazione. 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.

Attività scientifica

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

La Fondazione ha continuato il finanziamento di un posto di ricercatore presso l'Università di Bologna, versando all'Ateneo la quinta rata. Il ruolo è stato vinto dalla dott.ssa 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 ed Alzheimer. Inoltre, la Fondazione ha finanziato una annualità di un ruolo di Assegnista di Ricerca presso l'Università di Bologna, Dipartimento di Scienze Neurologiche. Il Dipartimento ha destinato i fondi al cofinanziamento di un Assegno di Ricerca biennale assegnato alla dott.ssa Barbara Polischi.

Il Laboratorio per la diagnostica molecolare delle Sindromi neurodegenerative ha proseguito nel 2008 gli studi sui fattori genetici e molecolari che possono predisporre alla malattia di Alzheimer o alla malattia di Parkinson, gli studi sugli aspetti genotipici e fenotipici delle encefalopatie umane trasmissibili (malattie da prioni) e gli studi sul ruolo delle patologie mitocondriali nelle malattie neurodegenerative ed in particolare nelle neuropatie ottiche.

Su proposta del Coordinatore Scientifico, il Comitato Scientifico ha proposto al Consiglio di Amministrazione di erogare, come regola generale, i futuri finanziamenti non più sulla base di un programma-quadro, ma su progetti di ricerca specifici, con particolare attenzione ai progetti in co-finanziamento con enti pubblici e ai progetti multicentrici e pluriennali.

Come primo esempio di questo approccio il Comitato Scientifico ha discusso un progetto di studio clinico e biologico sui fattori predittivi del passaggio dal "Disturbo cognitivo minimo" alla malattia di Alzheimer conclamata. Il progetto, presentata dal prof. Gallassi e dai dottori Carelli e Parchi, prevede anche il coinvolgimento di ricercatori dell'Azienda Ospedaliero-Universitario Policlinico S.Orsola di Bologna e di altri ospedali della Regione Emilia-Romagna. La proposta è stata considerata valida dal Comitato scientifico, che ha chiesto ai ricercatori di presentare un protocollo ed un piano di spesa dettagliati, da sottoporre al Consiglio di Amministrazione nel prossimo anno.

FONDAZIONE
GINO GALLETTI

La Fondazione ha confermato il sostegno economico al processo di Certificazione dei Laboratori biologici del Dipartimento di Scienze Neurologiche, in cui il Laboratorio stesso è integrato.

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 2004-08.

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

In questo anno la Fondazione ha organizzato o sostenuto due iniziative pubbliche a carattere scientifico. La prima è stata costituita dal sostegno della Fondazione ad un Workshop intitolato "MEMORY and AMNESIA", tenutosi a Bologna il 4 - 5 aprile presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche. Il workshop era rivolto a professionisti della sanità coinvolti nell'assistenza ai malati con deterioramento cognitivo, e la Fondazione ha voluto favorire la partecipazione di giovani medici e psicologi con dieci borse di studio a copertura delle spese di iscrizione.

La seconda iniziativa è stata costituita da un importante Seminario tenuto martedì 6 maggio presso il Dipartimento di Scienze Neurologiche di Bologna dal prof. Douglas C. Wallace, del *Biological Chemistry Department* della Università della California-Irvine, CA, USA, sul tema "*Mitochondrial medicine: twenty years of mitochondrial DNA*". Il prof. Wallace è considerato a livello internazionale il "padre" della medicina mitocondriale, ed il seminario ha visto l'attenta partecipazione di un pubblico numeroso e qualificato.

Il Centro Informazione ha inoltre 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.

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

Carla Giordano, Mariangela Sebastiani, Roberto De Giorgio, Claudia Travaglini, Andrea Tancredi, Maria Lucia Valentino, Marzio Bellan, Andrea Cossarizza, Michio Hirano, Giulia d'Amati, Valerio Carelli.

Gastrointestinal Dysmotility in Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy Is Caused by Mitochondrial DNA Depletion.

American Journal of Pathology, 2008; 173(4); 1120-8.

C. La Morgia, A. Achilli, L. Iommarini, P. Barboni, M. Pala, A. Olivieri, C. Zanna, S. Vidoni, C. Tonon, R. Lodi, R. Vetrugno, B. Mostacci, R. Liguori, R. Carroccia, P. Montagna, M. Rugolo, A. Torroni and V. Carelli.

Rare mtDNA variants in Leber hereditary optic neuropathy families with recurrence of myoclonus

Neurology 2008; 70; 762-770;

Amati-Bonneau P, Valentino ML, Reynier P, Gallardo ME, Bornstein Belen , Boissiere A, Campos Y, Rivera H, de la Aleja JG, Carroccia, R, Iommarini L, Labauge P, Figarella-Branger D; Marcorelles P, Furby A, Beauvais K, Letournel F, Liguori R, La Morgia C, Montagna P, Liguori, M, Zanna C, Rugolo M, Cossarizza A, Wissinger B, Verny C, Schwarzenbacher R, Martin MA, Arenas J, Ayuso C, Garesse R, Lenaers G, Bonneau D, Carelli V.

OPA1 mutations induce mitochondrial DNA instability and optic atrophy 'plus' phenotypes.

Brain 2008 131(2):338-351.

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, Foscarini 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.

Giordano C, Sebastiani M, Plazzi G, Travaglini C, Sale P, Pinti M, Tancredi A, Liguori R, Montagna P, Bellan M, Valentino ML, Cossarizza A, Hirano M, d'Amati G, Carelli V.

Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy: Evidence of Mitochondrial DNA Depletion in the Small Intestine

GASTROENTEROLOGY 2006; 130: 893–901

**FONDAZIONE
GINO GALLETTI**

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 Inher 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, Kretschmar 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.