

PREMIO LOUIS-JEANTET PER LA MEDICINA 2016

Il Premio Louis-Jeantet per la medicina 2016 è attribuito ad ANDREA BALLABIO, fondatore e direttore dell'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) a Napoli, ed al biochimico JOHN DIFFLEY, direttore associato della ricerca presso il Francis Crick Institute a Londra.

La FONDAZIONE LOUIS-JEANTET ha stanziato per ciascuno dei due premi assegnati nel 2016 la somma di 700.000 franchi svizzeri, di cui 625.000 destinati a finanziare la prosecuzione dei lavori dei vincitori e 75.000 attribuiti personalmente.

Etrambi i vincitori conducono ricerche di biologia fondamentale da cui si attendono importanti ripercussioni in medicina.

Per la prima volta, il Premio Louis-Jeantet per la medicina è assegnato in Italia ad ANDREA BALLABIO per il suo contributo alla comprensione dei meccanismi molecolari che controllano il funzionamento dei lisosomi sia in condizioni normali che in malattia.

I lisosomi sono gli organelli cellulari responsabili dello smaltimento delle sostanze tossiche. Sono sempre di più le malattie associate ad un malfunzionamento dei lisosomi: tra queste ci sono per esempio le malattie neurodegenerative, il cancro, l'obesità e le malattie infettive.

Il gruppo del dottor Ballabio ha identificato un gene regolatore che controlla il funzionamento dei lisosomi e promuove la rimozione dalle cellule delle sostanze di scarto che tenderebbero altrimenti ad accumularsi. Questa scoperta ha rivelato un nuovo meccanismo biologico che potrà essere usato per modulare la funzione dei lisosomi nel trattamento di molte malattie.

Andrea Ballabio impiegherà i fondi ottenuti grazie a questo premio per approfondire ulteriormente i meccanismi biologici che regolano il funzionamento dei lisosomi e per capire come modularne l'attività a scopo terapeutico.

JOHN DIFFLEY, doppio cittadino americano e britannico, è insignito del Premio Louis-Jeantet per la medicina 2016 per il contributo della sua ricerca alla comprensione della fase iniziale del processo di replicazione del DNA, essenziale per qualsiasi forma di vita.

Quando in un organismo una cellula si divide per dar luogo a due cellule figlie, il suo DNA è prima duplicato, o "replicato", in due copie esatte. John Diffley è diventato uno degli esperti mondiali nel campo dello studio dei meccanismi che regolano questo processo di duplicazione. Il suo lavoro ha consentito di comprendere come inizia la replicazione del DNA e come tale processo è successivamente controllato attraverso tutto il ciclo di divisione cellulare, e in risposta al danneggiamento del DNA. Poiché qualsiasi errore in questo processo può condurre a mutazioni genetiche, causa di tumori, questa ricerca potrebbe essere particolarmente significativa nella lotta contro il cancro.

John Diffley utilizzerà l'importo del premio attribuitogli per condurre ulteriori ricerche sui meccanismi coinvolti nella replicazione dei cromosomi nelle cellule di lievito e nelle cellule umane.

La CERIMONIA DI PREMIAZIONE si terrà **mercoledì 20 aprile 2016** a Ginevra (Svizzera).

ANDREA BALLABIO

Nato nel 1957 a Napoli, Andrea Ballabio si è laureato in Medicina e Chirurgia all'Università Federico II di Napoli, dove si è anche specializzato in Pediatria. Dopo due esperienze di post-doc, rispettivamente al Guy's Hospital di Londra e all'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica di Napoli, ha trascorso molti anni negli Stati Uniti, dove è diventato professore associato presso il dipartimento di Genetica Molecolare e Umana del Baylor College of Medicine e condirettore del Baylor Human Genome Center di Houston, Texas. Nel 1994 è tornato in Italia per creare e dirigere, su mandato della Fondazione Telethon, l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM), dedicato allo studio delle malattie genetiche rare.

Attualmente ricopre il ruolo di professore ordinario di Genetica Medica all'Università Federico II di Napoli e di *visiting professor* sia negli Stati Uniti che in Inghilterra, rispettivamente al Baylor College of Medicine di Houston e all'Università di Oxford.

Andrea Ballabio ha ricevuto numerosi premi e riconoscimenti per il suo lavoro: è stato presidente della Società Europea di Genetica Umana, membro del consiglio dell'Organizzazione Europea della Biologia Molecolare, Cavaliere Ordine al Merito della Repubblica Italiana. Ha inoltre ricevuto la Medaglia d'Onore dal Presidente della Repubblica Italiana, il Premio internazionale della Società Europea di Genetica Umana, il Premio per la ricerca avanzata dello European Research Council. Infine, è stato tefodoro durante la ventesima edizione dei Giochi Olimpici invernali, che si è tenuta a Torino nel 2006.

Un "direttore d'orchestra" per i lisosomi

I lisosomi, organelli scoperti dal Premio Nobel Christian de Duve, rappresentano il cuore di quel complesso macchinario cellulare che presiede lo smaltimento e il riciclo delle sostanze di scarto prodotte dal metabolismo. Fino a poco tempo fa, i lisosomi erano considerati alla stregua di semplici "bidoni della spazzatura", tappa finale dei processi metabolici. Andrea Ballabio ha sfatato questo dogma, dimostrando che i lisosomi agiscono come sentinelle in grado di regolare le vie metaboliche che controllano processi cellulari fondamentali in risposta a stimoli esterni.

Il gruppo di Andrea Ballabio ha scoperto un gene "master", chiamato TFEB, che controlla l'attività dei lisosomi. Questo gene funziona come un "direttore d'orchestra", regolando l'azione di molti altri geni coinvolti nello smaltimento dei materiali di scarto del metabolismo. Poiché la disfunzione dei lisosomi può causare malattie neurodegenerative comuni, e anche molte malattie ereditarie rare, la scoperta di questo nuovo meccanismo biologico rappresenta un promettente strumento per la terapia di malattie dovute all'accumulo di substrati patologici.

JOHN DIFFLEY

John Diffley è nato nel 1958 a New York (USA) e ha studiato nella sua città natale presso la New York University, dove ha conseguito una laurea e un dottorato di ricerca. Dopo un'esperienza in qualità di ricercatore presso il Cold Spring Harbor Laboratory di New York, lascia l'America per il Regno Unito nel 1990, dove continua la sua attività di ricerca presso il Clare Hall Laboratory, assumendone la direzione nel 2006. Lo stesso anno viene nominato vicedirettore del London Research Institute, e nel 2015 diventa direttore associato della ricerca presso il Francis Crick Institute.

John Diffley è stato eletto membro dell'Organizzazione Europea per la Biologia Molecolare (EMBO) nel 1998. È inoltre membro della Royal Society, dell'American Association for the Advancement of Science, dell'Accademia Europaea, dell'Academy of Medical Sciences, nonché dell'Accademia Europea delle Scienze del Cancro. Nel 2003, ha vinto il premio americano Paul Marks per la ricerca sul cancro.

L'inizio della replicazione del genoma

La duplicazione cellulare, durante la quale una cellula madre dà luogo a due cellule figlie, è essenziale per qualsiasi forma di vita, dai batteri agli esseri umani. La prima fase di questo processo comporta la copia, o replicazione, del DNA della cellula madre secondo regole ben precise, per ottenere esattamente due copie complete, una per ogni cellula figlia. È essenziale che questa duplicazione genomica avvenga una e una sola volta per ciclo cellulare affinché si mantenga una composizione genetica stabile nell'organismo, nella sua vita ed evoluzione. Nelle cellule umane, ciò comporta l'esatta replicazione di oltre un miliardo di coppie di basi DNA per ogni divisione cellulare. A tal fine, l'inizio della replicazione da 50-100.000 siti cromosomici, noti come "origini della replicazione", deve essere rigorosamente coordinato per garantire che nessun sito origine sia utilizzato più di una volta nel corso di un ciclo cellulare.

John Diffley è mondialmente riconosciuto per la sua attività di ricerca sui meccanismi che presiedono alla fase iniziale della replicazione del DNA, condotta su cellule di lievito e su cellule umane. Lui e i suoi collaboratori sono partiti dai siti origine della replicazione cromosomica per caratterizzare e sostanzialmente per ricostituire l'insieme di proteine necessarie all'avvio del processo di replicazione del DNA una volta sola per ciclo cellulare.

Qualsiasi errore nella replicazione del DNA o nella sua fase iniziale può essere all'origine di un'instabilità genomica che può contribuire allo sviluppo di tumori. I lavori di ricerca di John Diffley potrebbero pertanto avere significative ripercussioni per la biologia del cancro.

IL PREMIO LOUIS-JEANTET PER LA MEDICINA

Il Premio Louis-Jeantet per la medicina distingue ogni anno ricercatori di spicco che svolgono la propria attività in uno dei paesi membri del Consiglio d'Europa.

Da quando è stato indetto nel 1986 fino ad oggi, il Premio Louis-Jeantet è stato attribuito a 84 ricercatori: 26 in Gran Bretagna, 15 in Germania, 14 in Svizzera, 14 in Francia, 3 nei Paesi Bassi, 3 in Svezia, 2 in Austria, 2 in Belgio, 2 in Finlandia, 2 in Norvegia e, per la prima volta quest'anno, 1 in Italia. Tra gli 84 ricercatori premiati, 10 sono stati riconosciuti successivamente dal Premio Nobel per la fisiologia o la medicina, o il Premio Nobel per la chimica.

Il Premio Louis-Jeantet per la medicina è un'onorificenza tra le meglio dotate in Europa, che incoraggia l'eccellenza scientifica. Non è destinato a ricompensare un'opera compiuta, bensì a finanziare la prosecuzione di progetti di ricerca innovativi e ad alto valore aggiunto che hanno un impatto più o meno immediata per la cura delle malattie.

Dal 1986, la Fondazione ha attribuito ai 84 vincitori più di 57 milioni di Franchi svizzeri per la prosecuzione delle ricerche.

LA FONDAZIONE LOUIS-JEANTET

La Fondazione Louis-Jeantet ha come obiettivo il progresso della medicina e la difesa dell'identità e del posto della ricerca biomedica europea nella competizione internazionale. Voluta da Louis Jeantet, uomo d'affari francese e svizzero d'adozione, e istituita in seguito alla sua scomparsa, ha sede a Ginevra (Svizzera) ed ha avviato la sua attività nel 1983. La fondazione si vuole parte di un'Europa aperta che dedica i suoi sforzi al riconoscimento e incoraggiamento delle competenze in campo medico per il benessere di tutti.

La Fondazione Louis-Jeantet dedica circa 4,5 milioni di Franchi svizzeri ogni anno per sostenere la ricerca biomedica; questa somma viene equamente ripartita tra progetti di ricerca europei e locali. A livello locale, la Fondazione sostiene lo sviluppo dell'insegnamento e della ricerca presso la Facoltà di Medicina dell'Università di Ginevra ed incoraggia inoltre, attraverso il finanziamento di progetti di ricerca, la cooperazione tra questa Facoltà e le grandi scuole e gli ospedali universitari della regione del Lago di Ginevra.

Dal 2010, l'EMBO e la Fondazione Louis-Jeantet collaborano per promuovere i lavori di ricerca avanzata dei vincitori del Premio Louis-Jeantet per la medicina. In quest'ambito, l'EMBO Molecular Medicine pubblica alcuni contributi dei vincitori e sponsorizza le Conferenze Louis-Jeantet tenute da questi ultimi in occasione del Congresso annuale dell'EMBO.

Per maggiori informazioni contattare anche:

P^r Jürg SCHIFFERLI

Segretario del Comitato Scientifico della Fondazione Louis-Jeantet

Tel.: +41 79 771 8515

E-mail: j.schifferli@unibas.ch

Sito web: www.jeantet.ch

Andrea BALLABIO

Tel. : +39 081 192 306 07

E-mail: ballabio@tigem.it

ufficiostampa.telethon@segrp.it

Sito web: www.tigem.it/research/faculty/ballabio

John DIFFLEY

Tel.: +44 1707 62 58 69

E-mail : john.diffley@crick.ac.uk

Sito web: <http://crick.ac.uk/john-diffley>

Un riassunto più dettagliato dei lavori dei vincitori è disponibile sul sito della fondazione : www.jeantet.ch