



For the promotion
and recognition
of excellence
in orphan disease
treatment research

The Review Committee

Chairman:

Robert J. Desnick Ph.D., M.D.
Dean for Genetic and Genomic
Medicine, Professor and Chair
Emeritus Department of Genetic
& Genomic Sciences, Mount Sinai
School of Medicine, New York, USA

Francesco Emma M.D.

Director of the Division
of Pediatric Nephrology
Chief of the Department
of Pediatric Subspecialties,
IRCCS Children's Hospital
Bambino Gesù, Rome, Italy

Norio Sakai M.D., Ph.D.

Child Healthcare and
Genetic Science Laboratory,
Division of Health Science,
Osaka University Graduate
School of Medicine,
Osaka, Japan

To submit an Application:
prize.recordati.it

Contacts:
recordatiprize2019@recordati.com

Recordati S.p.A
Via M. Civitali, 1
20148 Milan, Italy
Ph +39 02 48787.1
Fax +39 02 40 073 747
www.recordati.com

CONCLUSO IL PREMIO INTERNAZIONALE PER LA RICERCA SCIENTIFICA ARRIGO RECORDATI 2019

Il Premio Internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati è stato assegnato al progetto di ricerca del Professor Alberto Auricchio

Milano, 4 settembre 2019

Oggi si è conclusa a Rotterdam, durante il Congresso annuale SSIEM (Society for the study of Inborn Errors of Metabolism), la Nona Edizione del Premio Internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati con il riconoscimento di €100.000 assegnato al Professor Alberto Auricchio, MD, coordinatore del Programma di Terapia Molecolare presso l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) e Professore di Genetica Medica presso l'Università di Napoli "Federico II".

Il Premio internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati

Il Premio è stato istituito nel 2000 in memoria dell'imprenditore farmaceutico Arrigo Recordati con l'obiettivo di promuovere la ricerca scientifica, finalizzata al miglioramento della salute pubblica e del benessere individuale.

Negli ultimi dieci anni, la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di farmaci per il trattamento di diverse malattie orfane è diventato un impegno prioritario per il Gruppo Recordati che opera nel settore delle malattie rare a livello globale attraverso le proprie società dedicate. In ragione di questo crescente impegno nell'ambito delle malattie rare, Recordati ha deciso di dedicare il Premio internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati 2019 alla **promozione e al riconoscimento dell'eccellenza nella ricerca delle terapie per le malattie orfane**. Il progetto di ricerca vincente riceve un Premio di € 100.000.

Sono stati ammessi a partecipare al Premio 2019 tutti i progetti di ricerca internazionali relativi al trattamento di malattie rare/orfane di ogni area terapeutica (fatta eccezione per le aree di oncologia, ematologia e immunologia) purché la patologia trattata riconosca una prevalenza non superiore a 1 su 2000.

Il Premio internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati 2019, rivolto a ricercatori di tutte le nazionalità purché non affiliati né ad aziende farmaceutiche né di dispositivi medici, è stato conferito a titolo di riconoscimento a quei progetti di ricerca in corso, i cui risultati preliminari, come la "proof-of-concept" e la "proof-of-principle" siano già stati raggiunti.

I progetti sono stati esaminati da una giuria indipendente presieduta dal Professor **Robert J. Desnick**, (PhD., M.D., Dean for Genetic and Genomic Medicine, Professor and Chairman Emeritus of the Department of Genetics & Genomic Sciences, Mount Sinai School of Medicine, New York, USA), dal Professor **Francesco Emma**, (M.D., Director of the Division of Pediatric Nephrology, Chief of the Department of Pediatric Subspecialties, IRCCS Children's Hospital Bambino Gesù, Roma,) e dal Professore **Norio Sakai**, (M.D., Ph.D., Child Healthcare and Genetic Science Laboratory, Division of Health Science, Osaka University, Japan), tre autorevoli esperti riconosciuti a livello mondiale, che si sono distinti durante la loro carriera nella ricerca di malattie rare metaboliche di natura genetica.

La procedura di selezione dei progetti di ricerca si è svolta in due fasi: la Giuria ha esaminato i 48 progetti pervenuti da ricercatori di 18 diverse nazionalità in base ai criteri di eleggibilità prescelti, alla qualità della ricerca e all'impatto terapeutico dei risultati conseguiti.

La Giuria ha quindi valutato i 5 migliori progetti di ricerca pervenuti e oggi è lieta di annunciare che il **progetto del Professor Alberto Auricchio è stato scelto come vincitore del riconoscimento di €100.000.**

“Vorrei sottolineare l’alta qualità scientifica dei cinque progetti finalisti e la difficoltà che abbiamo riscontrato nel dover valutare soggetti così diversi – ha affermato il Professor Desnick, poco prima di annunciare il vincitore del Premio Internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati 2019. “Siamo sempre più impegnati nella ricerca e nello sviluppo di terapie in quest’area in modo da poter alleviare gli effetti devastanti che queste malattie rare producono sulla vita dei pazienti e delle loro famiglie - ha concluso Andrea Recordati, Amministratore Delegato del Gruppo, nel consegnare il Premio al Professor Alberto Auricchio.

“Da parte del gruppo Recordati, Robert Desnick, Francesco Emma, Norio Sakai è un onore e un privilegio per me premiare l’eccellente progetto di ricerca del Professor Auricchio che potenzialmente potrà ridurre l’impatto di una malattia rara estremamente invalidante e contribuire allo sviluppo di nuovi approcci terapeutici”.

Il Professor Auricchio, dopo aver espresso il suo compiacimento per l’importante riconoscimento ricevuto, ha esposto sinteticamente il suo progetto di ricerca sulla **Terapia genica della malattia di Stargardt con i vettori AAV-inteina.**

La malattia di Stargardt (STGD1) è la forma più comune di maculopatia ereditaria, una malattia genetica dell’occhio che porta alla progressiva perdita della vista. I segni e sintomi della malattia di Stargardt si manifestano generalmente durante l’adolescenza e tendono a peggiorare col passare del tempo. La malattia di Stargardt è causata dalla mutazione di un gene chiamato ABCA4, responsabile della produzione di una proteina denominata ABCR che regola il trasporto di sostanze nei fotorecettori della retina (la parte sensibile alla luce localizzata sul retro del bulbo oculare). Nei pazienti affetti da malattia di Stargardt, la proteina ABCR non funziona adeguatamente. Questo causa un accumulo all’interno delle cellule della retina, che vengono danneggiate ed alla fine muoiono. La malattia di Stargardt è una malattia debilitante che porta ad un progressivo peggioramento della vista fino alla cecità. La prevalenza della malattia di Stargardt è tra 1/8000 e 1/10000.

La terapia genica della malattia di Stargardt con i vettori AAV-inteina

Il Professor Auricchio ha illustrato quindi il suo progetto di ricerca: *“Il nostro gruppo ha da tempo interesse allo sviluppo di terapie geniche per le malattie ereditarie dell’occhio che portano a cecità”. Infatti, abbiamo contribuito in maniera significativa alla fase I/II dello sviluppo clinico di Luxturna, la prima terapia genica per una malattia oculare disponibile in commercio. Una delle limitazioni dell’impiego di AAV è la capacità di trasporto del DNA terapeutico limitata a segmenti di DNA piuttosto brevi. Ciò potrebbe risultare non sufficiente per la terapia genica di malattie quali quella di Stargardt (STGD1), la più comune malattia degenerativa ereditaria della macula negli esseri umani, causata da mutazioni di un gene lungo, ABCA4.*

Per superare questa limitazione, abbiamo recentemente sviluppato un sistema basato non su uno, bensì su due vettori AAV, ciascuno codificante una delle due metà di ABCA4, affiancate da sequenze chiamate “inteine” che mediano la fusione tra loro delle metà proteine e quindi permettono di ricostituire la proteina ABCA4 nella sua forma integrale. Abbiamo dimostrato che questi vettori sono efficaci in modelli di malattia di Stargardt e in retine umane “in piastra”.

L’obiettivo principale del progetto finanziato dal Premio Internazionale per la Ricerca Scientifica Arrigo Recordati è di fare da “ponte” tra questa prova di principio in laboratorio ed una futura eventuale prima sperimentazione nell’uomo, attraverso la definizione a livello pre-clinico sia di un effetto terapeutico dose-dipendente, sia della sicurezza dei vettori AAV-inteina. Ci auguriamo quindi che questo progetto dia un contributo importante allo sviluppo della terapia genica per questa comune e grave forma di cecità ereditaria.” ha concluso il Professor Auricchio.

Vincitore 2019: Alberto Auricchio

Il Professor Auricchio è coordinatore del Programma di Terapia Molecolare presso l'Istituto Telethon di Genetica e Medicina (TIGEM) e Professore di Genetica Medica presso l'Università di Napoli "Federico II".

Il suo campo di ricerca è incentrato allo sviluppo di terapie geniche per le malattie ereditarie dell'occhio attraverso l'utilizzo con i vettori AAV-inteina.

Il gruppo di ricerca diretto dal Professor Auricchio ha contribuito in maniera significativa alla fase I/II dello sviluppo clinico di Luxturna, la prima terapia genica per una malattia oculare disponibile in commercio.

Il Professor Auricchio è co-autore di più di 130 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali e inventore di vari brevetti internazionali con l'utilizzo dei vettori AAV-inteina nella terapia genica.

Il Professor Auricchio è membro del comitato editoriale di varie riviste, tra cui *Molecular Therapy*, *EMBO Molecular Medicine* e *Transnational Vision Science & Technology*.

Nel 2006 il Professor Auricchio ha ricevuto l'Outstanding New Investigator Award dall'American Society of Gene Therapy e nel 2007 è stato nominato Cavaliere del Lavoro dal Presidente della Repubblica Italiana. Nel 2011 l'European Research Council - ERC ha conferito al Professor Auricchio il Consolidator Grant e nel 2016 l'Advanced Grant.

Recordati e le malattie rare: una priorità sanitaria

Recordati è un gruppo farmaceutico internazionale che si dedica alla ricerca, allo sviluppo, alla produzione e alla commercializzazione di prodotti farmaceutici. Quotata alla Borsa Italiana dal 1984, Recordati ha sede a Milano e impiega più di 4.100 persone. Il gruppo Recordati è cresciuto costantemente dal 1926 grazie alla qualità dei propri prodotti e all'attuazione di una politica di internazionalizzazione basata su un' oculata strategia di acquisizioni e di mirati accordi di licenza. Recordati produce e promuove prodotti innovativi in tutto il mondo e annovera nel proprio portafoglio prodotti sia specialità di medicina generale sia farmaci per la cura delle malattie rare.

Recordati opera nel settore delle malattie rare a livello globale attraverso le proprie strutture in tutti i paesi europei, in Medio Oriente, negli Stati Uniti d'America, in Canada, in Messico, Russia, in alcuni paesi dell'America Latina, in Giappone e Australia.

Il Gruppo arricchisce costantemente la propria offerta terapeutica sviluppando la propria pipeline di prodotti e valorizza le attività di ricerca per la cura di diverse malattie rare, principalmente farmaci per il trattamento di malattie rare metaboliche di natura genetica.

Recordati si impegna a ridurre l'impatto di queste malattie rare e devastanti attraverso la ricerca e lo sviluppo di farmaci orfani, lavora a stretto contatto con specialisti, famiglie e associazioni di pazienti e promuove la diffusione delle conoscenze scientifiche nella comunità medica.