

## Для продвижения и признания достижений в области научных исследований в лечении орфанных заболеваний

### Организационный комитет

#### Председатель:

**Роберт Дж. Десник**  
Врач, декан факультета генетической и геномной медицины, профессор и почетный заведующий кафедрой генетики и геномных наук, Школа медицины Маунт Синай, Нью-Йорк, США

#### Франческо Эмма

Врач, директор подразделения детской нефрологии, заведующий отделением узких специалистов в педиатрии, Научно-исследовательский клинический институт Бамбино Гесу, Рим, Италия

#### Норио Сакай

Врач, лаборатория педиатрической медицинской помощи и генетических наук, отделение наук о здоровье, Высшая школа медицины при Университете Осака, Япония

#### Подробнее:

[www.recordati.it](http://www.recordati.it)  
[prize.recordati.it](http://prize.recordati.it)

#### АО «Рекордати» (Recordati S.p.A.)

Виа М. Чивитали, 1  
20148 Милан, Италия  
Тел.: +39 02 48787.1  
Факс: +39 02 40 073 747

Милан, 4 сентября 2019 г.

## Девятая Международная премия Арриго Рекордати за научно-исследовательскую деятельность присуждена Альберто Ауриччио за его научный проект

Сегодня профессор Альберто Ауриччио, врач, профессор медицинской генетики Факультета специализированной биомедицины Неаполитанского университета имени Фридриха II и координатор Программы молекулярной терапии Института генетики и медицины Телетона (TIGEM) в Поццуоли (Неаполь), Италия, стал обладателем девятой Международной премии Арриго Рекордати за научно-исследовательскую деятельность в виде гранта на сумму 100 000 евро, выделяемого на дальнейшие научные исследования.

## Международная премия им. Арриго Рекордати за научно-исследовательскую деятельность

Премия была учреждена в 2000 году в память об итальянском фармацевте-предпринимателе Арриго Рекордати, чтобы сохранить и преумножить его наследие и вдохновить исследователей на важные открытия, несущие пользу людям во всем мире.

В последнее десятилетие компания «Рекордати» в качестве приоритетного направления здравоохранения рассматривает лечение редких заболеваний и через свои дочерние компании многое делает во всем мире для изучения, разработки и продвижения целого ряда лекарственных препаратов для лечения орфанных заболеваний.

Чтобы подчеркнуть взятое на себя обязательство, руководство «Рекордати» решило, что в 2019 году Международная премия в сфере научно-исследовательской деятельности им. Арриго Рекордати будет посвящена **продвижению научных исследований и признанию результатов, достигнутых в сфере лечения орфанных заболеваний.**

Кандидатами на получение премии могут стать любые международные проекты в сфере лечения редких/орфанных заболеваний во всех терапевтических областях (за исключением онкологии, гематологии и иммунологии), если соответствующее заболевание встречается не более чем у 1 человека из 2000.

В 2019 году обладатель Премии был выбран в знак признания текущих исследовательских проектов, по которым уже получены такие предварительные результаты, как подтверждение концепции и механизма действия.

Кандидатами на получение Премии в 2019 году стали исследователи из разных стран мира, которые не связаны каким-либо прямым образом с фармацевтическими компаниями или производителями медицинских изделий. **Победитель получит грант на научно-исследовательскую деятельность в размере 100 000 евро.**

**Организационный комитет** — это независимая комиссия, состоящая из признанных на международном уровне экспертов, работающих в области орфанных болезней на протяжении всей своей карьеры.

Проект-победитель выбирался по результатам оценки качества исследования и его терапевтических результатов, проведенной комитетом в соответствии с заранее определенными критериями присуждения Премии.

Все члены комитета оценили первоначальные предложения, представленные 48 исследователями из 18 стран мира в рамках двухступенчатой процедуры.

Организационный комитет провел полный анализ предложений пяти самых выдающихся кандидатов, и сегодня его члены рады сообщить, что **предложение профессора Альберто Ауриччио удостоивается Премии им. Арриго Рекордати в размере 100 000 евро.**

*«Мне бы хотелось подчеркнуть высокий уровень пяти вышедших в финал проектов и то, как трудно нам было выбрать между разными темами исследований», — отметил Роберт Десник, прежде чем объявить о присуждении Международной премии в сфере научно-исследовательской деятельности им. Арриго Рекордати 2019 года Альберто Ауриччио и его проекту.*

*«Мы постоянно стремимся к тому, чтобы удовлетворять потребности пациентов с редкими заболеваниями за счет поддержки исследований в этой области», — сказал генеральный директор «Рекордати Груп», Андреа Рекордати, при объявлении победителя. «От имени «Рекордати Груп», Роберта Десника, Франческо Эмма и Норио Сакай, должен отметить, что для нас большая честь и привилегия награждать этой премией Альберто Ауриччио и его выдающийся исследовательский проект, который, вероятно, поможет сократить количество людей, страдающих от очень редких заболеваний, и обеспечить их необходимым лечением».*

Поблагодарив всех присутствующих за присуждение ему Премии, Альберто Ауриччио прочитал краткую лекцию, обобщив в ней результаты своего исследовательского проекта в области **генной терапии при лечении болезни Штаргардта интеин-содержащими векторами на основе аденоассоциированных вирусов.**

## Болезнь Штаргардта (STGD1)

**Болезнь Штаргардта (STGD1)** — это генетическое (наследственное) заболевание глаз, которое приводит к прогрессирующей потере зрения. Признаки и симптомы болезни Штаргардта, как правило, появляются в детстве и прогрессируют с возрастом. Причины болезни Штаргардта кроются в аномалии гена под названием *ABCA4*. Ген *ABCA4* отвечает за синтез белка ABCR, который регулирует транспортировку веществ в/из некоторых клеток в сетчатке глаза (чувствительной к свету поверхности задней стороны глаза).

У пациентов с болезнью Штаргардта белок ABCR не работает должным образом. Это приводит к накоплению веществ внутри клеток сетчатки, которая в результате повреждается и со временем гибнет. Болезнь Штаргардта — прогрессирующее инвалидизирующее заболевание, в ходе которого зрение пациента неуклонно падает, что в конечном счете приводит к слепоте. В мире STGD1 встречается примерно у 1 человека из 8000 – 10 000.

## Генная терапия интеин-содержащими векторами на основе аденоассоциированных вирусов при лечении болезни Штаргардта

Координатор Программы молекулярной терапии Института генетики и медицины Телетона, профессор Ауриччио, так рассказывает о своем исследовательском проекте: *«Наша группа давно интересовалась разработкой генных методик лечения наследственных заболеваний органа зрения. Наш исследовательский проект включает в себя, помимо прочего, настройку платформы аденоассоциированного вектора (AAV), передачу гена сетчатки, подтверждение концепции на животных моделях заболеваний сетчатки и исследование первого применения препарата у человека. На самом деле, мы внесли важный вклад в ход клинического исследования фазы I/II препарата Лукстурна, который является первым продуктом, выпущенным на рынок в рамках разработки генной терапии заболеваний глаз.*

*Одно из ограничений использования AAV кроется в ограниченной «емкости» его ДНК, равной примерно 5 кб. Этого может быть недостаточно для генной терапии при таких заболеваниях, как болезнь Штаргардта (STGD1), которая считается самым распространенным типом наследственной макулярной дегенерации, вызываемой мутациями гена *ABCA4*, чья кодирующая последовательность намного больше 5 кб.*

Подробнее:  
[www.recordati.it](http://www.recordati.it)  
[prize.recordati.it](http://prize.recordati.it)

АО «Рекордати»  
(Recordati S.p.A.)  
Виа М. Чивитали, 1  
20148 Милан, Италия  
Тел.: +39 02 48787.1  
Факс: +39 02 40 073 747

*Чтобы решить эту проблему, не так давно мы разработали систему, в основе которой лежат два вектора AAV, обеспечивающих кодировку одной из двух половин ABCA4, по обеим сторонам которых крепятся короткие расщепленные интены, выступающие посредниками при транс-сплайсинге белка и полном восстановлении ABCA4 в сетчатке мышей, свиней и органоидах сетчатки человека. Эта система позволяет сократить накопление липофусцина в модели STGD1 мышей и поддерживает дальнейшую разработку вектора на основе AAV с добавлением интеина для лечения STGD1 и прочих наследственных заболеваний сетчатки в результате мутации больших генов.*

*В общем и целом, цель проекта, на реализацию которого была выдана Международная премия в сфере научно-исследовательской деятельности им. Арриго Рекордати, заключается в том, чтобы реализовать уже подтвержденную концепцию доклинической эффективности расщепленного вектора на основе AAV с добавлением интеина при лечении STGD1 в ходе первых испытаний препарата у человека путем определения доза-зависимого ответа и безопасности препарата в преддверии будущего клинического исследования. Это сыграет большую роль в развитии генной терапии при лечении распространенного и тяжелого STGD1», — заключил профессор Ауриччио.*

## Обладатель премии 2019 года: Альберто Ауриччио

Врач Альберто Ауриччио является профессором медицинской генетики Факультета специализированной биомедицины Неаполитанского университета имени Фридриха II и координатором Программы молекулярной терапии Института генетики и медицины Телетона (TIGEM) в Поццуоли (Неаполь), Италия.

**Его исследование направлено на изучение генной терапии при лечении заболеваний сетчатки и нарушений обмена веществ с использованием аденоассоциированных вирусных векторов.** Его группа участвовала в клиническом испытании фазы I/II препарата Лукстурна, первого одобренного продукта в рамках генной терапии офтальмологических заболеваний, и разработке методики генной терапии мукополисахаридоза IV вплоть до проводимых в настоящий момент испытаний фазы I/II.

Профессор Ауриччио участвовал в написании более чем 130 рецензируемых публикаций для международных научных журналов и владеет несколькими международными патентами на использование вирусных векторов для генной терапии. Он входит в состав редакционных советов таких изданий, как *Molecular Therapy*, *EMBO Molecular Medicine* и *Translational Vision Science & Technology*, и является членом Европейского сообщества клеточной и генной терапии.

В 2006 году Альберто Ауриччио получил премию «Выдающийся новый исследователь» от Американского сообщества генной терапии, а в 2007 году по решению Президента Италии он стал кавалером ордена за заслуги перед Итальянской Республикой. В 2011 году он получил «Объединяющий грант» от Европейского совета по научным исследованиям (ERC), а в 2016 году — «Продвинутый грант».

## Институт генетики и медицины Телетона

Институт генетики и медицины Телетона (TIGEM), или Фонд Телетона, был основан в 1994 году, став ведущим научно-исследовательским центром Италии. Его новые помещения расположены в Поццуоли (Италия), всего в нескольких километрах от Неаполя, и служат местом работы для более чем 200 постоянных сотрудников, в том числе 18 научно-исследовательских групп, изучающих молекулярные механизмы, стоящие за развитием редких генетических заболеваний.

Такие заболевания чаще всего проявляются у детей и подростков, но, к сожалению, фармацевтические компании не проявляют к ним должного внимания. Единственной целью TIGEM является обеспечение научной базы для разработки методик лечения.

Институт реализует три научно-исследовательские программы в области клеточной биологии, молекулярной терапии и системной биологии, располагает 10 основными зданиями и получает значительную международную поддержку в виде финансирования и сотрудничества. Достижения TIGEM известны во всем мире, что гарантирует ему постоянную международную финансовую помощь. Среди крупнейших организаций-спонсоров стоит выделить Европейский Союз и его Совет по научным исследованиям (ERC). В настоящий момент ERC финансирует пять преподавателей Института за счет начальных и продвинутых грантов. Во главе двух проектов стоит профессор Альберто Ауриччио.

Подробнее:

[www.recordati.it](http://www.recordati.it)  
[prize.recordati.it](http://prize.recordati.it)

АО «Рекордати»  
(Recordati S.p.A.)

Виа М. Чивитали, 1

20148 Милан, Италия

Тел.: +39 02 48787.1

Факс: +39 02 40 073 747

## «Рекордати» и редкие заболевания: Фокус на редкие заболевания

«Рекордати» — это международная фармацевтическая компания, специализирующаяся на исследованиях, разработке, производстве и продвижении лекарственных препаратов. Штаб-квартира группы располагается в Милане, штат насчитывает более 4100 сотрудников. Бизнес компании Рекордати непрерывно растет с 1926 г., благодаря высокому качеству продукции и последовательной стратегии расширения международного присутствия посредством приобретения других компаний, а также заключением лицензионных соглашений. «Рекордати» производит и продвигает инновационные препараты по всему миру, в том числе продукцию для оказания неотложной медицинской помощи и лечения конкретных заболеваний, включая редкие и наследственные.

Группа компаний ведет свою деятельность в сегменте редких заболеваний по всему миру через сеть специализированных филиалов в Европе, на Ближнем Востоке, в США, Канаде, России, Австралии, Японии и некоторых странах Латинской Америки. Компания «Рекордати» постоянно расширяет спектр предлагаемых ею терапевтических решений благодаря разработке новых продуктов, с ориентацией на редкие заболевания как приоритетное направление, главным образом, препаратов для лечения наследственных болезней обмена.

«Рекордати» стремится оказывать поддержку семьям, столкнувшимся с этими заболеваниями, посредством исследования и разработки новых методик лечения и распространения знаний в рамках медицинского сообщества.

Подробнее:

[www.recordati.it](http://www.recordati.it)

[prize.recordati.it](http://prize.recordati.it)

АО «Рекордати»  
(Recordati S.p.A.)

Виа М. Чивитали, 1

20148 Милан, Италия

Тел.: +39 02 48787.1

Факс: +39 02 40 073 747