

| **MEDICINA** |

# Sla, Alzheimer e distrofia: prime speranze di cura

*Passi avanti da tre nuovi studi, due con italiani*

di VALENTINA ARCOVIO

ROMA - Sclerosi laterale amiotrofica (Sla), distrofia muscolare di Duchenne e morbo d'Alzheimer. Tre malattie diverse, ma ugualmente incurabili a cui la ricerca sta cercando di dare una risposta. Ora tre nuovi studi, di cui due a partecipazione italiana, fanno ben sperare per il futuro di migliaia di malati in tutto il mondo.

Lo studio sulla Sla ha permesso di identificare un gene chiave nello sviluppo della sua forma sporadica, quella che colpisce il 90% dei pazienti. Il gruppo di ricercatori, fra cui camici dell'Istituto auxologico di Milano, dell'Università Statale e del Centro Dino Ferrari del capoluogo lombardo, ha completato la raccolta del Dna di 2 mila malati italiani per poter scattare una «fotografia genetica» dei pazienti della Penisola. Lo studio, pubblicato su *Lancet Neurology*, ha sfruttato la tecnica Genome-Wide (GWA), in grado di analizzare quasi un milione di varianti genetiche differenti in una popolazione di malati. «Lo studio di GWA - spiega Vincenzo Silani, direttore del Dipartimento di neuroscienze dell'auxologico di Milano - ha permesso di identificare una regione localizzata sul cromosoma '9q21' quale responsabile, oltre che della forma sporadica, anche della Sla associata a demenza fronto-temporale familiare. Infatti, nella regione identificata sono localizzati alcuni geni conosciuti che ora necessitano di essere studiati con sequenziamento per la possibilità di essere responsabili della malattia».

Lo studio sulla distrofia muscolare di Duchenne ha invece permesso di smascherare il comportamento subdolo della distrofina, una proteina che manca nei malati. Irene Bozzoni, professore ordina-

rio di Biologia molecolare alla Sapienza Università di Roma che ha guidato lo studio (pub-

blicato su *Cell Metabolism*), ha scoperto che la funzione della distrofina nella cellula è più complessa di quella ipotizzata finora.

Prima i ricercatori pensavano che la distrofina svolgesse un ruolo puramente meccanico, ovvero che la sua assenza rendesse la membrana più fragile a ogni contrazione e più permeabile a fattori tossici esterni. Con il tempo questo fenomeno porta alla morte delle fibre muscolari e di conseguenza all'instaurarsi di un processo infiammatorio cronico, che a poco a poco sostituisce il muscolo con vere e proprie cicatrici di tessuto fibroso incapaci di contrarsi. Quello che invece ha dimostrato lo studio, finanziato da Telethon e Parent

Project Onlus, è che, accanto a questo ruolo strutturale, la distrofina ha anche una funzione più sofisticata, cioè quella di controllare l'attività di altri geni che hanno un ruolo rilevante nello sviluppo della malattia.

Del tutto inaspettati i risultati del terzo studio condotto dalla Rockefeller University di New York e pubblicato sulla rivista *Nature*. Un farmaco che ha salvato molte vite dai tumori, il Gleevec, sembra in grado di inibire la formazione di quei velenosi «ammassi proteici», le placche beta-amiloide, che invadono il cervello dei pazienti affetti dall'Alzheimer. La scoper-

ta, firmata dal Nobel per la Medicina Paul Greengard, potrebbe aprire la strada a una classe di farmaci efficace contro l'Alzheimer.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

## SCOPERTO IL COMPORTAMENTO DELLA DISTROFINA

*Alla Sapienza di Roma lo studio sulla proteina Duemila malati di Sla "fotografati" a Milano*

**SLA**

**5.000**

I malati in Italia di sclerosi laterale amiotrofica

**DISTROFIE**

**5.000**

I malati di distrofia muscolare di Duchenne

**ALZHEIMER**

**500 mila**

Soffrono di Alzheimer in Italia

