

■ **Scoperta**

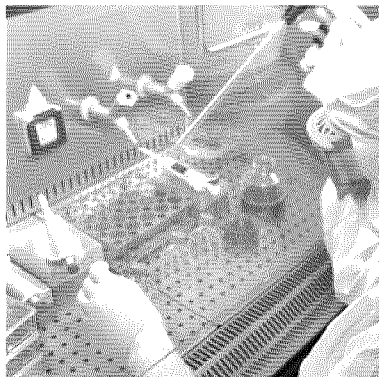


Individuato il gene che può «spegnere» la sindrome di Down

VINAI A PAGINA **10**

la scoperta

Si chiama Xist: rivestendo la terza copia del cromosoma 21 ne modifica la struttura, disinnescandolo



Ecco il gene che spegne la sindrome di Down

DI EMANUELA VINAI

Il difetto genetico responsabile della Sindrome di Down può essere corretto. Queste le conclusioni di uno studio rivoluzionario pubblicato su *Nature* da un gruppo di ricercatori di tre diverse università nordamericane che definiscono il risultato «il primo passo importante verso lo sviluppo di una “terapia cromosomica”». Un progresso determinante in questo tipo di ricerche, perché dimostra che, per ora in una coltura cellulare in vitro, è possibile intervenire direttamente per silenziare il cromosoma “in più” responsabile della sindrome di Down. Nell’uomo, infatti, vi sono 23 coppie di cromosomi, tra cui due cromosomi sessuali, per un totale di 46 cromosomi. Le persone con la sindrome di Down, hanno in-

vece 47 cromosomi: anziché due copie del cromosoma 21 ne hanno tre e questa “trisomia 21” causa disabilità cognitive, problemi cardiaci e del sistema immunitario. Questo cromosoma sovrannumerario è causa dell’elevata complessità genetica e variabilità genotipica associata alla sindrome di Down, rispetto alle malattie genetiche causate dal difetto di un singolo gene. Cosa che ha reso difficile la ricerca legata a questa specifica patologia e la correzione genetica sembrava impresa impossibile. I ricercatori hanno però trovato una via di ingresso sfruttando la funzione naturale di un gene chiamato Xist (da X-inactivation gene), che normalmente “spegne” uno dei due cromosomi X che definiscono il sesso femminile. Osservando i meccanismi con cui il gene a-

gisce, gli studiosi hanno quindi pensato di servirsi di questa sua abilità, trasferendolo, tramite un enzima, in cellule staminali pluripotenti in coltura derivate da pazienti affetti da sindrome di Down. E il gene Xist ha svolto il lavoro che ci si aspettava da lui: ha rivestito la terza copia del cromosoma 21 silenziandolo, ossia modificando la sua struttura in modo tale che non possa più esprimere geni. Confrontando cellule con e senza il cromosoma supplementare silenziato, si è osservato che il gene Xist aiuta a correggere gli schemi insoliti di crescita e di differenziazione cellulare osservati nelle cellule derivate da persone con la sindrome di Down. La notizia ha rapidamente fatto il giro della comunità scientifica e non solo, poiché, sulla lunga distanza, apre scenari i-

nediti per una terapia in grado di intervenire su una patologia che, solo in Italia, si stima colpisca circa 38mila persone, di cui il 61% ha più di 25 anni. Plaude l’Associazione Scienza&Vita, che ricorda come «la medicina ha il compito di curare e non di bypassare il problema attraverso la soppressione del concepito con difetti genetici. Per questo la scoperta pubblicata su *Nature* è un altro passo avanti verso il curare e non l’eliminare il malato». Paola Ricci Sindoni e Domenico Coviello, presidente e copresidente nazionali, hanno sottolineato l’importanza della ricerca che «una volta superata la fase di sperimentazione, pone le basi per trovare i bersagli terapeutici e mettere a punto cure ad hoc. Si dimostra ancora una volta che esiste una scienza che lavora per l’uomo e non contro l’uomo».

© RIPRODUZIONE RISERVATA

