

# Gli scienziati italiani: ecco la chiave della Sla

## *La scoperta in copertina su «Nature»*

VIVIANA DALOISO

**L**a copertina di *Nature* dedicata all'evento, made in Italy. E la certezza che è stato compiuto un passo avanti decisivo per la conoscenza (e la cura) della Sla. C'è molto di cui gioire per la straordinaria scoperta effettuata da un gruppo di ricercatori italiani del consorzio Italsgen, che riunisce ben 14 centri universitari e ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la Sla.

La ricerca ha identificato un nuovo gene, principale causa della malattia neurodegenerativa. Si chiama *Matrin 3*, è localizzato sul cromosoma 5 e quando è difettoso ecco che il trasporto delle informazioni genetiche all'interno delle cellule si inceppa, mandando in tilt il meccanismo di produzione delle proteine e di fatto "intasando" i neuroni motori. Un meccanismo complesso, su cui si fa luce per la prima volta nella storia della scienza (anche grazie alle scoperte sul genoma umano) e che tuttavia per ora è stato

osservato soltanto nella forma genetica della patologia, cioè nella sclerosi laterale amiotrofica familiare e non nella cosiddetta "sporadica", che invece non ricorre in famiglie e che sembra legata soprattutto all'intervento di fattori ambientali che restano tuttora misteriosi.

Lo studio - coordinato da Adriano Chiò (responsabile del Centro Sla del Dipartimento di Neuroscienze «Rita Levi Montalcini» della Città della Salute di Torino) in collaborazione con la dottoressa Gabriella Restagno (del laboratorio di Genetica Molecolare della stessa azienda ospedaliera) e Mario Sabatelli (dell'Istituto di Neurologia e del Centro Sla dell'Università Cattolica-Policlinico Gemelli di Roma) - è stato eseguito su 108 casi (32 italiani, raccolti dai centri Sla aderenti al consorzio). Per accer-

**Il team di ricercatori di 14 università e ospedali impegnati nella lotta alla malattia hanno identificato un gene responsabile delle anomalie neuromotorie**

tare l'assenza di mutazioni in soggetti sani, il gene *Matrin 3* è stato poi analizzato in circa 5.190 individui sani, 1.242 dei quali italiani. Uno sforzo enorme di analisi e incrocio di dati reso possibile proprio dalla collaborazione su scala nazionale, «dall'aver messo insieme tecnologie, fondi e dati relativi ai pa-

zienti che si rivolgono a diversi centri», hanno sottolineato gli studiosi. Risultato? Difetti a carico del gene *Matrin 3* sono risultate in grado da sole di causare la Sla. Il che significa che il gene riveste un ruolo importante nella malattia.

Certo, la scoperta non porterà alla nascita immediata di un farmaco in grado di bloccare o almeno rallentare la malattia, «ma - hanno sottolineato i ricercatori - fornisce informazioni fondamentali per l'identifica-

zione dei meccanismi della degenerazione dei neuroni di moto, il cui danneggiamento non solo rende progressivamente difficili i movimenti, ma riduce la massa e la potenza muscolare». Informazioni pubblicate e rese immediatamente disponibili a tutti gli altri ricercatori nel resto del mondo «perché possano contribuire a ulteriori ricerche sulla strada di una terapia». Perché soltanto quando si individuano con precisione i bersagli terapeutici, si può anche procedere a una cura davvero adeguata.

La ricerca ha potuto ottenere questi risultati grazie al finanziamento (per la parte italiana) di AriSla-Fondazione Italiana di ricerca per la Sla, della Fondazione Vialli e Mauro, della Federazione italiana giuoco calcio, dal ministero della Salute e dall'Unione europea. Tra le tante domande in sospeso sulla malattia c'è quella che riguarda la stretta relazione ormai dimostrata fra Sla e mondo del calcio. Un legame che la scoperta italiana ora aiuterà a comprendere meglio.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

