

Cerca



Venerdì 14 gennaio 2011 • Ore 12:48

VITA Magazine

VITA Europe

COMMUNITAS

Yalla Italia!

Afronline

di Redazione

RICERCA. Malattie rare all'angolo grazie a Telethon

12 gennaio 2011

Segnala a un amico

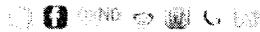
Scrivi qui l'email del destinatario

Due scoperte che cambieranno la vita

Due ricerche importanti e due scoperte che possono salvare o migliorare la vita. Sono questi i risultati che Telethon ha annunciato oggi. Da un lato la scoperta della causa di un raro deficit di piastrine, e dall'altro una nuova speranza contro la Distrofia di Duchenne.



Stampa articolo



Nel primo caso lo studio, coordinato dal Policlinico San Matteo di Pavia, permetterà di diagnosticare correttamente la malattia e di scegliere così i trattamenti più adeguati, nel secondo la ricerca, condotto dal team di Irene Bozzoni, del dipartimento di Biologia e Biotecnologie dell'Università Sapienza di Roma, potrebbe portare un miglioramento dell'efficacia delle terapie

geniche già in sperimentazione.

Le malattie rare possono essere curate

Identificata la causa genetica di una rara malattia ereditaria dovuta alla forte carenza di piastrine, gli elementi del sangue responsabili dell'arresto delle emorragie: e quanto afferma una ricerca finanziata da Telethon e coordinata da Carlo Balduini, direttore della Clinica Medica III della Fondazione Irccs Policlinico San Matteo e docente dell'Università di Pavia. Pubblicato sull'American Journal of Human Genetics, lo studio ha visto la partecipazione di diversi gruppi storicamente impegnati con Telethon nello studio dei difetti ereditari della coagulazione, tra cui quelli di Anna Savoia dell'Università di Trieste-Irccs Burlo Garofolo, Marco Seri dell'Università di Bologna e Silverio Perrotta della Seconda Università di Napoli.

«Sono dieci anni che studiamo questa malattia, osservata per la prima volta in due famiglie, una italiana e una americana», spiega Balduini. «La difficoltà più grande stava nel fatto che, a differenza di quanto accade in altre piastrinopenie ereditarie già note, le piastrine di questi pazienti hanno un aspetto pressoché normale. Era quindi molto difficile diagnosticarla, non sapevamo di fatto che cosa andare a cercare. Questo ha fatto sì che in passato molti pazienti abbiano ricevuto trattamenti non solo inadatti, ma anche dannosi come una massiccia terapia a base di cortisone o l'asportazione della milza».

L'identificazione del gene responsabile - ANKRD-26 - segna quindi un punto di svolta per questi malati. Analizzando il patrimonio genetico di circa 100 famiglie italiane dalla diagnosi incerta, Balduini e il suo gruppo ne hanno identificate 8 con un difetto nel medesimo gene. «E non è finita qui» continua il ricercatore: «da quando abbiamo individuato il gene responsabile stiamo

Tag (Altri argomenti)

politica Internet cultura
You Tube Orchestra
Referendum Acqua Pubblica
Corte Costuzionale Rsa Milano
anziani Pio Albergo Trivulzio WWF

ambiente acqua

distrofia di Duchenne malattie rare
sanità Salute ricerca scientifica
Telethon Ledha disabilità
Spazio Residenzialità Sindacati Acli
Referendum Fiom-Cgil Fiat Mirafiori
Puglia bandi
Direzione Regionale dell'Agenzia delle
Entrate
giornali edicola Corte costituzionale
Agesci Scouting

Sondaggio

REFERENDUM A MIRAFIORI

Chi ha ragione tra Marchionne e Landini?
► Marchionne
► Landini

GUARDA I RISULTATI

Top News

09 mar 2010, 11:54
Brunetta limita i congedi della legge 104
18 nov 2010, 11:10
Ripristinate subito il 5 per mille!
07 gen 2011, 16:35
Fidarsi o no di Marchionne?
10 gen 2011, 19:00
Modello Eas: proroga al 31 marzo
06 gen 2011, 10:03
Binario 7 - Fermata obbligatoria
29 dic 2010, 14:20
Da Bergamo all'Uzbekistan, medici volontari in missione di cuore

osservando come questa sia tra le forme più comuni di piastrinopenia ereditaria in Italia. Inoltre abbiamo diagnosticato casi anche in altri paesi come la Spagna, l'Argentina e gli Stati Uniti: sono convinto che con il tempo le diagnosi aumenteranno grazie al fatto di sapere quali difetti genetici andare a cercare».

Chi soffre di questa malattia del sangue è apparentemente sano, ma nel caso di traumi, incidenti, oppure interventi dentistici può andare incontro a sanguinamenti improvvisi e abbondanti, talvolta così pericolosi da mettere a rischio la sopravvivenza. Le donne, inoltre, sono ulteriormente a rischio quando partoriscono o addirittura nel corso del ciclo mestruale mensile. La possibilità di classificare con precisione i malati è quindi essenziale per intervenire con una terapia farmacologica mirata in grado di prevenire il sanguinamento nelle situazioni a rischio. In questo senso, fanno ben sperare i risultati recentemente ottenuti - sempre grazie a fondi Telethon - dalla stessa squadra di ricercatori su pazienti affetti da un altro difetto ereditario delle piastrine, la malattia MYH9-correlata.

Il prossimo passo è comunque chiarire quale sia la funzione del gene ANKRD-26, ancora poco nota. Spiega Balduini: «sulla base dei pochi dati attualmente disponibili, abbiamo ipotizzato che nei pazienti questo gene funzioni troppo e che questo in qualche modo comprometta la normale produzione delle piastrine: tuttavia c'è ancora molto da scoprire ed è molto importante se vogliamo mettere a punto una terapia specifica». Una curiosità: una conferma indiretta di questa ipotesi sembra venire dall'analisi del patrimonio genetico nientemeno che del "padre" del Dna, James Watson, una delle poche persone al mondo di cui è disponibile l'intera sequenza di lettere che compongono il suo patrimonio ereditario. Watson presenta infatti solo una versione corretta del gene ANKRD-26, mentre l'altra è "monca": nonostante questa alterazione, però, ha un numero di piastrine assolutamente normale, cosa che non ci si aspetterebbe se il difetto genetico portasse a una riduzione dell'attività di quel gene.

Un valido alleato contro la Distrofia di Duchenne

Si chiama miR-31, il microRNA identificato dai ricercatori italiani, che potrebbe rivelarsi un nuovo alleato negli approcci terapeutici contro la distrofia muscolare di Duchenne, grave patologia genetica che colpisce un bambino su 3.500 ed è causata da una mutazione nel cromosoma X che determina la mancata produzione di una proteina, la distrofina. La mancanza di distrofina comporta una progressiva - e al momento inarrestabile - morte delle fibre muscolari.

Lo studio "miR-31 modulates dystrophin expression: new implications for Duchenne muscular dystrophy therapy", pubblicato il 7 gennaio 2011 su EMBO Reports, è stato condotto su cellule muscolari murine e umane con il sostegno di Parent Project Onlus e Telethon.

Il team della Sapienza, comparando le biopsie di soggetti sani e soggetti affetti da distrofia muscolare di Duchenne, ha potuto notare che in questi ultimi, i livelli di miR-31 erano più abbondanti. Gli studi condotti hanno evidenziato che uno dei ruoli di questa molecola è quello di controllare la sintesi della distrofina, reprimendone la traduzione. Quindi, l'inibizione dell'attività del miR-31, permette di aumentare la produzione di distrofina.

Il controllo dell'attività del miR-31, favorendo un aumento della sintesi della distrofina, potrebbe dunque rappresentare un metodo efficace per migliorare l'efficacia dell'exon skipping, un approccio terapeutico attualmente in fase di sperimentazione che è già potenzialmente in grado di ripristinare parzialmente la sintesi della distrofina, trasformando la distrofia muscolare di Duchenne nella sua variante meno aggressiva, la distrofia di Becker.

«La rilevanza di questi studi sta nel fatto di avere identificato un microRNA (miR-31) che svolge un ruolo fondamentale nel controllare il passaggio dalle fasi precoci a quelle tardive del differenziamento muscolare e che tale molecola è un forte repressore della sintesi di distrofina. –

16 dic 2010, 18:30

Che bella Milano... al Teatro della Cooperativa con ACRA

23 dic 2010, 15:04

Ultimi giorni per un regalo solidale Lega del Filo d'Oro

28 dic 2010, 10:13

2010's best campaigns

23 dic 2010, 16:03

Sacchetti di plastica, addio problematico

PUBBLICITÀ

Ha spiegato la professoressa Irene Bozzoni - Controllando i livelli di miR-31 in cellule distrofiche trattate con exon skipping, abbiamo ottenuto sia aumento della sintesi di distrofina che miglioramento del differenziamento terminale delle fibre muscolari, processo compromesso nei muscoli distrofici. Pertanto tali risultati hanno implicazioni molto importanti per l'ulteriore miglioramento delle attuali strategie terapeutiche. Il passo successivo sarà quello di riuscire a controllare in vivo la quantità di miR-31 specificamente in cellule muscolari per poi combinare questa strategia a quella dell'exon skipping.»

VITA - La voce dell'Italia
responsabile

«Questo studio dà un'ulteriore conferma di quello di cui siamo convinti da tempo: non esiste una sola strada da seguire per sconfiggere questa patologia - dichiara Filippo Buccella, presidente di Parent Project Onlus, associazione di genitori con figli affetti da distrofia di Duchenne - Solo un approccio collaborativo che metta in rete tutte le risorse ci porterà, speriamo, a ottenere risultati importanti e a dare una speranza ai nostri figli.»

«Questo risultato dimostra ancora una volta come investire sui progetti eccellenti paghi sempre nel tempo- aggiunge Lucia Monaco, direttore scientifico di Telethon - Sono oltre 10 anni che la nostra organizzazione sostiene il lavoro di Irene Bozzoni e del suo gruppo, su cui ha investito complessivamente oltre mezzo milione di euro: non possiamo quindi che essere soddisfatti di questo ulteriore passo avanti verso la cura di della distrofia muscolare di Duchenne, in pieno accordo con la nostra missione».

La distrofia muscolare di Duchenne è una malattia rara, la forma più grave delle distrofie muscolari che si manifesta in età pediatrica. Comporta una progressiva degenerazione muscolare fino alla compromissione del muscolo cardiaco, del diaframma e dei muscoli intercostali fino a rendere necessaria l'assistenza respiratoria. Si stima che in Italia ci siano 5 000 persone affette dalla patologia, per la quale attualmente non esiste una cura specifica, ma un trattamento da parte di una équipe multidisciplinare che ha permesso di migliorare le condizioni generali e raddoppiare le aspettative di vita.

La distrofia di Becker ne è una variante meno aggressiva, il cui decorso, però, varia da paziente a paziente.

Tag associati all'articolo: [distrofia di Duchenne](#) (+ 10) [malattie rare](#) (+ 38) [sanità](#) (+ 622) [Salute](#) (+ 175) [ricerca scientifica](#) (+ 796) [Telethon](#) (+ 78)

Italia non profit

Lascia un tuo commento

Caratteri disponibili: 2000

Devi essere loggato per poter inserire commenti

Elena Clerico

Oggi, 12:16

Buongiorno. Forse non siete informati del fatto che Telethon finanzia la sperimentazione su animali, cioè la vivisezione. Da un lato pubblicate la notizia meritoria sull'ENPA, dall'altra pubblicate questa... Saluti Elena Clerico attivista per i diritti degli animali, Torino

[Segnala infrazione](#)