

Convention Telethon 13-15 marzo, Riva del Garda **MICROCEFALIE e ATASSIE**

I gruppi di ricerca del prof. Di Cunto e del Prof. Tempia del NICO-Università di Torino studiano le cause genetiche di microcefalie e atassie: gli ultimi studi, realizzati grazie al sostegno di Fondazione Telethon, aprono la strada a possibili nuovi approcci terapeutici.

L'Università di Torino è presente alla Convention Telethon (Riva del Garda, 13 - 15 marzo 2017) con due gruppi di ricerca del NICO – Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi (Orbassano, TO) impegnati nello studio delle cause genetiche di malattie neurologiche rare.

ATASSIA SPINO-CEREBELLARE - Prof. Filippo Tempia, Dott.ssa Eriola Hoxha

Acidi grassi omega-3: la somministrazione migliora le funzioni motorie nei pazienti

Il laboratorio del NICO di "Neurofisiologia delle Malattie Neurodegenerative" diretto dal Prof. Filippo Tempia presenta i risultati sull'atassia spino-cerebellare di tipo 38 (SCA38), malattia genetica che compromette i movimenti dei pazienti, costretti dopo alcuni anni su una sedia a rotelle.

Il gruppo del Prof. Tempia aveva partecipato alla scoperta del gene mutato (ELOVL5). La Dott.ssa Eriola Hoxha, sotto la supervisione del Prof. Tempia e grazie al contributo economico della Fondazione Telethon, ha trovato che i sintomi insorgono perché le mutazioni fanno perdere la funzione della proteina ELOVL5 codificata dal gene. Da questo ne conseguono degenerazione dei neuroni nel cervelletto, causando problemi motori. La proteina ELOVL5 è un enzima che allunga gli acidi grassi poli-insaturi, compresi i famosi omega-3 che proteggono dalle malattie cardiovascolari. Infatti, nel sangue dei pazienti, gli omega-3 a catena lunga sono notevolmente ridotti.

Il gruppo di clinici della Prof.ssa Borroni dell'Università di Brescia ha partecipato alla ricerca somministrando ai pazienti acidi grassi omega-3 per 40 settimane. Grazie a questa cura, la prima per la SCA38, i pazienti hanno avuto una notevole diminuzione dei problemi motori, e alcuni che non riuscivano più a camminare hanno riacquisito questa e altre funzioni motorie. *«La ricerca prosegue per comprendere meglio i meccanismi molecolari al fine di ideare una terapia ancora più efficace - commenta il Prof. Filippo Tempia - ma questo risultato è veramente notevole, perché finora non esistevano cure per nessuna forma di atassia spino-cerebellare».*

MICROCEFALIE - Prof. Ferdinando Di Cunto, Dott. Federico Bianchi

MICROCEFALIE e P53: il guardiano del genoma è troppo severo durante lo sviluppo cerebrale

Il laboratorio di "Neurogenesi Embrionale" diretto Prof. Ferdinando Di Cunto, inizialmente presso il Centro di Biotecnologie Molecolari dell'Università di Torino e attualmente presso il NICO, presenta i risultati degli studi condotti sulla microcefalia genetica MCPH17, causata da mutazioni del gene *CIT* (*Citron chinasi*).

Le microcefalie - che **nei casi più gravi conducono a paralisi motoria, epilessia e disabilità intellettuale** - sono causate di frequente (circa 1% dei nati) da fattori ambientali (disturbi della

circolazione placentare, esposizione a sostanze tossiche, infezioni batteriche e virali) e molto più raramente (1 nato su 10.000) da mutazioni genetiche.

Le ricerche condotte dal Dott. Federico Bianchi nel laboratorio del Prof. Di Cunto - pubblicate sulla prestigiosa rivista "Cell Reports" - hanno stabilito che l'assenza di CIT determina la comparsa di importanti danni al DNA delle cellule nervose in fase di sviluppo, provocandone la morte a causa dell'attivazione della proteina P53, meglio nota come 'il guardiano del genoma'. Infatti, se nel modello murino della malattia si inattiva P53, si osserva un aumento del volume del cervello e la regressione della maggior parte delle alterazioni neurologiche.

«I risultati dei nostri studi - commenta Di Cunto - suggeriscono che durante lo sviluppo embrionale le cellule cerebrali siano particolarmente sensibili all'attivazione di P53, caratteristica che potrebbe giocare un ruolo chiave anche in altre forme di microcefalia, come quella prodotta dal virus Zika. Pertanto lo sviluppo di strategie capaci di inattivare transitoriamente P53 potrebbe aprire nuove prospettive per il trattamento di queste patologie. Ovviamente bisognerà procedere con grande cautela, perché l'inattivazione permanente di P53 è tra le cause più note di trasformazione tumorale delle cellule. Tuttavia i nostri risultati permettono di intravedere un barlume di luce in fondo al tunnel della totale assenza di approcci terapeutici per queste gravi patologie».

www.nico.ottolenghi.unito.it

Ufficio stampa NICO - Neuroscience Institute Cavalieri Ottolenghi

Barbara Magnani cell. 339 30 96245 – magnanibarbara@gmail.com

Staff Comunicazione e Relazioni esterne - Università degli Studi di Torino

Giuseppe Gramegna [3204390224](tel:3204390224) - 011.6702222

Elena Bravetta 3311800560 - 0116709611

E-Mail: ufficio.stampa@unito.it