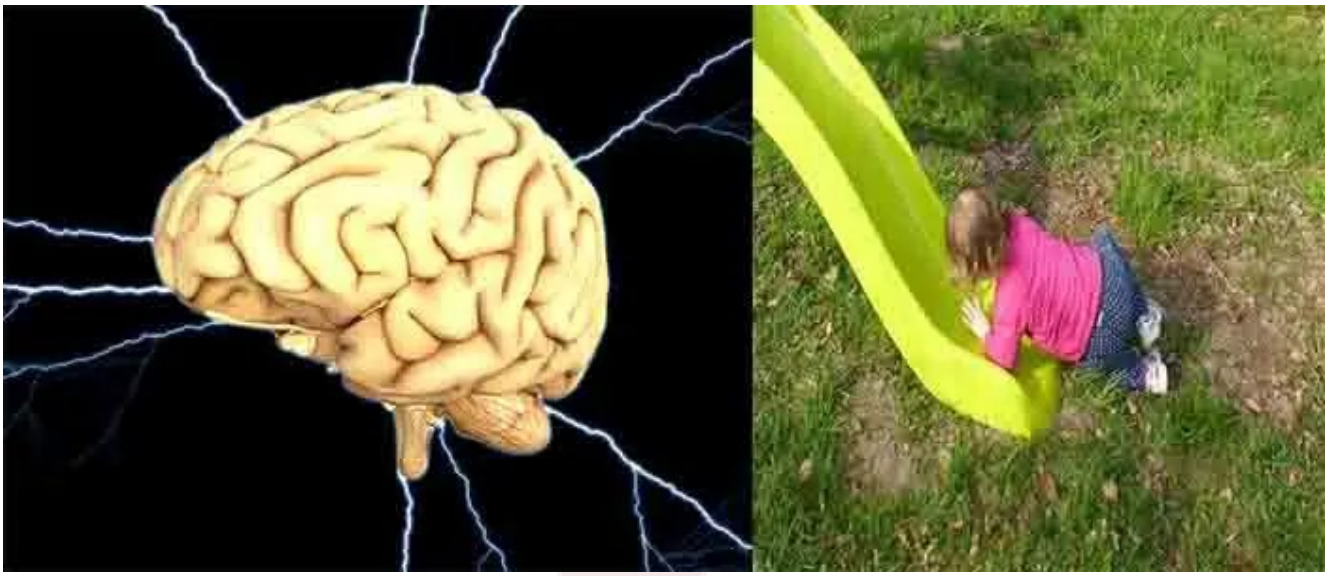
Salute: Scoperta potenziale terapia contro rara malattia neurologica

Data: 5 febbraio 2018 | Autore: Redazione



MILANO, 2 MAGGIO -Uno studio, realizzato dall'IRCCS - Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri di Milano, in collaborazione con l'Universita' degli Studi G. D'annunzio di Chieti-Pescara, ha identificato un potenziale trattamento farmacologico per la sindrome di Marinesco-Sjogren, una rara malattia genetica altamente invalidante causata da mutazioni del gene SIL1. I bambini affetti da questa sindrome hanno difficolta' nel coordinare i movimenti e parlare, debolezza muscolare che impedisce loro di sostenersi e camminare in modo autonomo, ipogonadismo, cataratta congenita e disabilita' mentale. Questi sintomi appaiono nei primi anni di vita ed evolvono rapidamente fino a stabilizzarsi, consentendo una durata di vita pressoche' normale. Pertanto una terapia che prevenga o rallenti l'evoluzione della malattia avrebbe un impatto enorme sulla qualita' di vita dei pazienti. [MORE]

"Il gene SIL1 - ha spiegato Roberto Chiesa, responsabile del laboratorio di Neurobiologia dei Prioni dell'Istituto Mario Negri che ha coordinato lo studio pubblicato sulla rivista scientifica Human Molecular Genetics - e' importante per il ripiegamento e trasporto delle proteine destinate alla membrana cellulare o a essere esportate all'esterno della cellula. In questa malattia SIL1 e' difettoso e le proteine si accumulano all'interno della cellula attivando un segnale di stress che, se non viene risolto o contrastato, porta la cellula a 'suicidarsi'. Un enzima, la chinasi PERK, media proprio uno di questi segnali di stress. Abbiamo quindi deciso di verificare se un farmaco sperimentale in grado di bloccare l'attivita' di PERK avesse effetti protettivi in un modello animale della malattia - il topo woozy - che riproduce le caratteristiche principali della malattia, cioe' la degenerazione del cervelletto e dei muscoli scheletrici, e sviluppa nel tempo un'andatura traballante". Ha continuato Michele Sallese, dell'Universita' degli Studi G. D'annunzio di Chieti-Pescara che ha collaborato allo studio: "L'idea che bloccare PERK potesse funzionare era supportata da esperimenti fatti utilizzando un modello cellulare della malattia, che dimostravano che l'inibizione di PERK ripristinava almeno in parte il

trasporto delle proteine nella cellula".

"Somministrando l'inibitore di PERK ai topi woozy siamo riusciti a ritardare la degenerazione dei neuroni e l'insorgenza dei sintomi clinici, con un miglioramento della funzione motoria che si e' protratto nel tempo", ha aggiunto Chiesa, con una nota di cautela: "Il farmaco sperimentale che abbiamo utilizzato ha alcuni effetti indesiderati, in particolare sulla funzione del pancreas. Tuttavia sono gia' in sperimentazione composti piu' sicuri - alcuni dei quali gia' usati per altri scopi nell'uomo - che sembrano avere la stessa capacita' di inibire PERK e produrre effetti benefici in modelli murini di malattie da prioni - la "mucca pazza" per intenderci -, e che vorremmo provare nei topi woozy. Lo studio e' stato possibile grazie a un finanziamento della Fondazione Telethon.

Articolo scaricato da www.infooggi.it
https://www.infooggi.it/articolo/salute-scoperta-potenziale-terapia-contro-rara-malattia-neurologica/106491