Scoperto gene implicato nella Sclerosi laterale amiotrofica

Data 23 agosto 2012
Categoria Scienza

Un team internazionale di ricercatori guidato dal Dipartimento di neurologia dell'università del Massachusetts, ha scoperto un nuovo gene che causa la grave malattia neurodegenerativa. Si chiama Profilina 1 e per gli scienziati c'è un legame fra la mutazione di questo gene e la Sla.

La ricerca, realizzata con il finanziamento della Fondazione Arisla (progetto ExomeFals) e condotta dal consorzio guidato da John E. Landers, professore dell'ateneo del Massachusetts, ha visto il contributo dell'Istituto Auxologico Italiano, Università degli Studi di Milano, dell'Istituto neurologico Carlo Besta e dell'università di Pisa. Per la ricerca, pubblicata sulla rivista Nature, è stata utilizzata la 'exome sequencing' ovvero una tecnologia che consente di sequenziare le regioni codificanti dell'intero genoma. Il team ha così scoperto che il 2-3% di tutti i pazienti affetti da una forma genetica di Sla risulta portatore di mutazioni nel gene Pfn1, che nelle cellule codifica per la proteina Profilina 1.
La ricerca dimostra quindi come le mutazioni di Pfn1 trovate nei pazienti affetti da Sla alterino il legame con l'actina, riducendo la formazione di microfilamenti e impedendo il corretto sviluppo delle fibre nervose motoneuronali. Gli esperimenti effettuati hanno anche evidenziato come la proteina mutata diventi insolubile formando aggregati che soffocano la cellula.
Negli ultimi anni gli studi genetici sulla Sla hanno consentito la creazione di modelli biologici di malattia su cui sperimentare nuove molecole, ma la causa genetica rimane ancora sconosciuta in circa la metà dei casi di Sla familiare. Il consorzio ExomeFals punta a sequenziare il genoma di tutti i pazienti italiani con Sla familiare e a individuare nuovi geni e nuovi meccanismi patogenetici per decifrare le cause della malattia.

Fonte:AIFA

http://www.nature.com/nature/journal/vaop/ncurrent/full/nature11280.html
lo studio pubblicato su Nature