Uno studio dei ricercatori dell'Università Statale di Milano e Policlinico di Milano, pubblicato su Nature Communications, prende in analisi il ruolo del sistema immunitario nella distrofia muscolare di Duchenne



Milano, 8 aprile 2021 - Pubblicato su *Nature Communications* uno studio dei ricercatori dell'Università Statale di Milano e del Policlinico di Milano, in cui viene dimostrata una vera e propria disregolazione immunitaria che partecipa ad aggravare la fragilità muscolare ed il progressivo danneggiamento dei muscoli distrofici. L'alterazione presente nel sistema immunitario di un individuo con distrofia muscolare si riflette infatti nell'alterata maturazione dei globuli bianchi del sangue (linfociti) che finiscono per migrare nei muscoli rilasciando sostanze infiammatorie che attivano segnali di danno con riduzione della massa muscolare e conseguente formazioni di tessuto fibrotico cicatriziale.

"Questa scoperta cambia la visione eziopatologica della distrofia muscolare di Duchenne ed offre la possibilità di indagare nuovi trattamenti farmacologici volti a controllare la non corretta attivazione del sistema immunitario dei soggetti con distrofia muscolare" commenta il coordinatore della ricerca Yvan

Torrente, neurologo del “Centro Dino Ferrari” dell’Università Statale di Milano e del Policlinico di Milano.



Prof. Yvan Torrente

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una grave rara malattia genetica che comporta la perdita di integrità delle fibre muscolari del muscolo scheletrico, che si riflette nella perdita di forza muscolare. La mutazione del gene della distrofina, proteina di ancoraggio della membrana delle fibre muscolari, rende le fibre fragili causandone la rottura durante la normale contrazione. Il danno muscolare si accompagna all’invasione del muscolo da parte delle cellule infiammatorie, nel tentativo di riparare il danno.

In questo lavoro sperimentale i ricercatori hanno dimostrato una disregolazione dei linfociti T a livello del timo di modelli murini di DMD dove l’assenza della proteina distrofina nel timo determina una disorganizzazione tissutale che impatta nell’espressione di proteine coinvolte nella maturazione dei linfociti T e nell’immuno-tolleranza. Queste alterazioni partecipano allo sviluppo di infiammazione, fibrosi ed atrofia muscolare con conseguente perdita di forza muscolare.

Le alterazioni tessutali del timo distrofico si riflettono infatti nell’infiltrazione muscolare da parte di linfociti che attraverso il rilascio di sostanze infiammatorie, attivano dei segnali cellulari che modulano l’espressione genica nel muscolo, causando riduzione della massa muscolare, alterato metabolismo, deposito di collagene e perdita di forza muscolare. Queste evidenze partecipano a chiarire meglio un ruolo primario svolto dal sistema immunitario nella patogenesi della DMD offrendo la possibilità di identificare nuovi target terapeutici per questa grave forma di malattia muscolare.