

*Importante scoperta nelle neuroscienze presso l'Istituto Gaslini, che apre nuove prospettive di terapia non solo in forme genetiche di leucodistrofie, ma anche in altre gravi patologie quali la Sclerosi Multipla.*

*Lo studio, in collaborazione con la Yale University negli USA, e l'Istituto Max Planck in Germania, è stato pubblicato su "Nature Cell Biology"*



Genova, 16 novembre 2015 –

Ricercatori americani e tedeschi, guidati dai proff. Pietro De Camilli, Karin Reinisch e Mikael Simons, hanno studiato in collaborazione con l'Unità di Neurologia Pediatrica dell'Istituto Gaslini, diretta dal prof. Carlo Minetti e con la collaborazione dei dott. Elisabetta Gazzo e Federico Zara, la funzione di una proteina che causa una rara forma di Leucodistrofia scoperta al Gaslini di Genova, e definita malattia ereditaria con Ipomielinizzazione e Cataratta Congenita.

È stato scoperto che questa proteina, identificata nei laboratori del Gaslini e codificata dal gene FAM126A, chiamata iccina, fa parte di un complesso enzimatico che produce un lipide essenziale per la formazione della guaina mielinica, che è la componente chiave della sostanza bianca cerebrale.

Attraverso una collaborazione internazionale di altissimo livello che ha visto partecipare per l'Italia l'Istituto Gaslini, sono state analizzate le cellule di pazienti affetti dalla malattia e si è scoperto che mutazioni FAM126A risultano nella destabilizzazione del complesso enzimatico suddetto e, quindi, in un difetto della sua funzione. Lo scopo principale della mielina è di circondare e proteggere gli assoni dei neuroni in tutto il sistema nervoso.

Nella malattia descritta ma anche in altre patologie come la sclerosi multipla, il decorso della malattia è fortemente dipendente dalla rigenerazione di guaina mielinica dopo gli attacchi del sistema immunitario che la distrugge, che possono eventualmente determinare la degenerazione neuronale.

I ricercatori ipotizzano che il lipide che l'iccina contribuisce a generare, possa essere una molecola chiave nella produzione della guaina mielinica, sia durante il normale sviluppo del sistema nervoso, che durante la rigenerazione della mielina, anche in pazienti con sclerosi multipla. Questi risultati potrebbero aprire nuove prospettive di terapia non solo in forme genetiche di leucodistrofie, ma anche in altre gravi patologie quali la Sclerosi Multipla. La ricerca è stata pubblicata il 16 novembre sulla prestigiosa rivista *Nature Cell Biology*.

*fonte: ufficio stampa*