



*I due studi sono stati pubblicati sulla prestigiosa rivista American Journal of Human Genetics. Al tema delle malattie rare è dedicata la campagna Vite Coraggiose della Fondazione Bambino Gesù Onlus*



Roma, 29 settembre 2016 – All’Ospedale Pediatrico Bambino Gesù scoperte due nuove sindromi neurodegenerative ad esordio precoce. I due studi sono stati pubblicati sullo stesso numero della prestigiosa rivista *dell’American Journal of Human Genetics*.

Le ricerche sono state condotte dai team di ricercatori diretti dai proff. Enrico Bertini e Marco Tartaglia dell’Area di Ricerca in Genetica e Malattie Rare e hanno identificato nelle mutazioni dei geni TBCD e TBCE la causa delle due nuove forme di malattie neurodegenerative. Questi geni sono responsabili della sintesi di particolari proteine (TBCD e TBCE; tubulin-specific chaperone D e E) che operano nel regolare l’attività delle tubuline, proteine che costituiscono le unità fondamentali dello scheletro cellulare.

In condizioni normali, le tubuline tendono dinamicamente a polimerizzare e depolimerizzare (cioè a concatenarsi o meno tra di loro) per favorire l’adattamento strutturale e la flessibilità della cellula durante i propri processi di divisione, migrazione e differenziamento. La loro funzione è particolarmente importante nelle cellule neuronali, dove sono necessarie durante lo sviluppo del cervello e dove partecipano all’attività neurosecretoria. Alterazioni dei geni che controllano le tubuline, nel loro insieme definite come “tubulinopatie”, sono responsabili di malattie ad impatto prevalentemente neurologico, come epilessia, disabilità mentale, ritardo dello sviluppo motorio.

La prima sindrome è causata da mutazioni del gene TBCD e ha come caratteristiche principali atrofia cerebrale e cerebellare (l’area del cervelletto), deficit cognitivo, insorgenza di epilessia durante il primo anno di vita, ed evolve verso una condizione di distonia e spasticità, causando nella sua forma più severa alterazioni importanti del neurosviluppo e tetraparesi. Nella seconda sindrome, causata da mutazioni del gene TBCE, l’atrofia muscolare spinale si accompagna a molte delle caratteristiche della precedente.

Queste scoperte seguono gli importanti risultati già ottenuti dai ricercatori del Bambino Gesù nella genetica delle malattie rare e senza diagnosi, favoriti dall’uso di tecnologie di sequenziamento di seconda

generazione del DNA che permettono di studiare l'intero genoma di un individuo. Oggi, queste due nuove malattie hanno una causa nota, un loro inquadramento clinico più accurato e possono beneficiare di un test genetico rapido, favorendo una diagnosi precoce. Queste nuove conoscenze rendono oggi possibile studi diretti all'identificazione di approcci terapeutici per bloccare o rallentare la progressione degenerativa di queste malattie.

Al tema delle Malattie Rare è collegata la campagna di comunicazione istituzionale "Vite Coraggiose", promossa dalla Fondazione Bambino Gesù Onlus in occasione del Giubileo straordinario della Misericordia. Una campagna nazionale di raccolta fondi della durata 3 anni, con l'obiettivo di finanziare i progetti di ricerca che l'Ospedale Pediatrico ha sviluppato per "dare un nome alle patologie senza nome", individuare i meccanismi genetici alla base delle malattie 'orfane' ed elaborare nuove possibili strategie terapeutiche.

*fonte: ufficio stampa*