

*Istituto Giannina Gaslini*



*Si aprono percorsi terapeutici mediante terapia genica e protocolli farmacologici. Studio dei ricercatori dell'Istituto Gaslini e del Friedrich Baur University Institute*



Genova, 27 febbraio 2019 - Nell'ambito di un lavoro cooperativo e multicentrico internazionale coordinato dal professor Jan Senderek del Friedrich Baur University Institute di Monaco (Germania), l'Istituto Giannina Gaslini di Genova ha contribuito all'identificazione di un nuovo gene chiamato CCP1 responsabile di una rara forma di neuropatia degenerativa la cui patogenesi non era ancora nota. Questa ricerca è il risultato di una stretta collaborazione che, all'interno dell'IRCCS G. Gaslini, è stata coordinata dalla dottoressa Valeria Capra, neurogenetista dell'UOC Neurochirurgia diretta dal dottor Armando Cama.

“La ricerca ha coinvolto 13 pazienti provenienti da 10 differenti famiglie affette da una severa neuropatia centrale e periferica con esordio in età al di sotto dei 5 anni e a carattere degenerativo. Il quadro clinico è caratterizzato da una paralisi muscolare progressiva con coinvolgimento dei moto-neuroni spinali e dei nervi periferici associata ad un'atrofia cerebellare evolutiva. Con l'utilizzo di sofisticate tecniche genetiche sono state identificate alcune varianti del gene CCP1 che vengono trasmesse secondo un'ereditarietà autosomica recessiva” spiega la dottoressa Valeria Capra, neurogenetista dell'Unità Operativa Complessa Neurochirurgia dell'Istituto Giannina Gaslini.



Armando Cama, Patrizia De Marco, Valeria Capra

Il gene CCP1 è coinvolto nella deglutamilazione delle tubuline cioè nella ‘manutenzione’ delle strutture che costituiscono l’architettura strutturale interna delle cellule nervose (citoscheletro). Attraverso studi funzionali su modello animale è stato confermato che il malfunzionamento di questo gene è una delle cause della degenerazione neuronale all’origine del quadro clinico.

I risultati dello studio sono stati recentemente pubblicati sulla prestigiosa rivista internazionale *EMBO Journal*. Grazie a questo progetto si aprono nuovi scenari sulle future possibilità terapeutiche dei pazienti affetti da questa neuropatia causata dal deficit del gene CCP1: gli itinerari terapeutici potranno così svilupparsi sia nell’ambito di nuovi protocolli farmacologici che mediante terapia genica.

“Questo studio è un buon esempio della forza di un ospedale come il Gaslini, dove medici ascoltati e rispettati anche all’estero hanno la volontà e la capacità di collaborare con i migliori Centri di ricerca al mondo, per raggiungere una diagnosi anche nel caso di malattie rarissime e sconosciute. La ricerca nell’ambito delle malattie rare rappresenta uno dei fiori all’occhiello del nostro policlinico pediatrico, da sempre in prima linea per trovare nuove terapie per i bambini. Ricordiamo che la maggior parte delle malattie rare colpisce i bambini e circa il 90% di esse ha un’origine genetica: un malato raro su tre non ha una diagnosi e rischia di vivere tutta la sua vita con una patologia che rimane senza diagnosi e spesso senza cure adeguate. La difficoltà di studi come questo si evince anche solo nel numero elevato di gruppi reclutati per arrivare all’identificazione di questo gene - Arabia Saudita, Austria, Egitto, Francia, Germania, Italia, Olanda, Svezia, Svizzera, UK - Giungere alla diagnosi di una malattia genetica, anche attraverso il confronto con i casi analoghi descritti nel mondo, rappresenta un mattone indispensabile per lo sviluppo futuro di nuovi metodi diagnostici e nuove terapie” ha commentato il professor Carlo Minetti, Direttore Scientifico dell’Istituto G. Gaslini.

Una collaborazione internazionale, ma anche multidisciplinare che all’interno dell’Istituto G. Gaslini, sotto la direzione della dottoressa Valeria Capra ha visto il lavoro congiunto della Clinica Pediatrica e Reumatologica - Pediatria II con Paolo Picco, dell’UOC Neurochirurgia con Marcello Scala, del Laboratorio di Neurogenetica e Neuroscienze con Patrizia De Marco, dell’UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari con Chiara Fiorillo, e dell’UOS di Citogenetica con Elisa Tassano.