

Dalla ricerca al femminile un aiuto contro una malattia

Lo studio di alcune ricercatrici dell'Istituto di genetica e biofisica del Cnr di Napoli, pubblicato su Human Mutation, ha permesso l'identificazione di tutte le variazioni del gene Nemo, causa di una grave malattia: l'Incontinentia Pigmenti

dell'Ufficio Stampa CNR

Nuove speranze per la diagnosi precoce e la cura di una grave malattia genetica, l'Incontinentia Pigmenti (IP), causata da alterazioni del gene Nemo, grazie ad una ricerca tutta al femminile. Un gruppo di scienziate dell'Istituto di genetica e biofisica "Adriano Buzzati Traverso" del Consiglio Nazionale delle Ricerche di Napoli (Igb-Cnr) - composto da Matilde Valeria Ursini, Maria Giuseppina Miano e Francesca Fusco - ha sviluppato e messo a punto un metodo rapido ad alta specializzazione per l'identificazione delle alterazioni del gene Nemo, responsabili di questa grave malattia genetica legata al cromosoma X. L'Incontinentia Pigmenti difatti, è una sindrome che causa ritardo mentale, epilessia e macchie della pelle nelle femmine, mentre nei maschi è letale.

Il gruppo di Napoli è diventato in pochi anni Centro di Riferimento Europeo per la ricerca di alterazioni di Nemo nel DNA di bambine e donne ammalate di Incontinentia Pigmenti. La casistica esaminata, composta da 770 pazienti provenienti da tutto il mondo, ha permesso la pubblicazione sulla rivista di genetica 'Human Mutation' del catalogo completo di tutte le varianti patologiche di Nemo. Il lavoro nasce da una stretta collaborazione con l'Istituto Necker-Enfant Malade di Parigi e grazie al contributo dell'Istituto Banco Napoli-Fondazione.

"Il nostro lavoro consente di aumentare le conoscenze sul ruolo svolto da Nemo nella complessa rete di interazioni tra molecole che ha come evento finale l'attivazione della proteina NF-kB, un regolatore del 'programma genetico' realizzato nelle cellule del nostro corpo, coinvolto in numerose funzioni fisiologiche come il funzionamento del sistema immunitario, il controllo del cancro e l'invecchiamento", spiega Matilde Valeria Ursini dell'Igb-Cnr. "Nemo può essere paragonato ad un 'interruttore' che, una volta bloccato, impe-

disce con un effetto domino il funzionamento di altre molecole che confluiscono nell'attivazione di NF-kB".

"Ora, non solo abbiamo un quadro completo ed ordinato di tutte le varianti patologiche della proteina Nemo", osserva la ricercatrice, "ma sappiamo anche come ogni paziente della nostra ricerca, che ha finalmente una diagnosi molecolare definitiva, potrà in futuro ricevere una terapia mirata per curare l'IP". Inoltre, poiché Nemo ed il sistema cellulare NF-kB hanno un ruolo importante in altre malattie a più larga diffusione, quali quelle del sistema immunitario ed il cancro, sarà possibile utilizzare le varianti genetiche di Nemo identificate nel corso dello studio come modello sperimentale in applicazioni terapeutiche.

"Ci auguriamo", conclude la Ursini, "di poter aiutare altre famiglie a ricevere una corretta diagnosi molecolare della malattia e di sviluppare in tempi brevi rimedi terapeutici per riattivare Nemo quando è bloccato nelle cellule delle bambine IP".

info

Istituto di Genetica e Biofisica "Adriano Buzzati-Traverso" (IGB-ABT) CNR, Napoli
Matilde Valeria Ursini
 ursini@igb.cnr.it

Capo Ufficio Stampa Cnr
Marco Ferrazzoli
 marco.ferrazzoli@cnr.it
 ☎ 06 49933383

Ufficio Stampa Cnr
Rosanna Dassisti
 rosanna.dassisti@cnr.it
 ☎ 06 49933588