

Una citochina può guarire da una grave malattia infantile

Una molecola che può debellare una patologia che colpisce lo scheletro dei bambini rendendoli sordo-ciechi e uccidendoli

dell'Ufficio Stampa CNR

Le 'malattie orfane' sono quelle che le grandi case farmaceutiche non hanno interesse a curare perché troppo rare, il che condanna all'oblio gli sfortunati malati, anche quando sono bambini. I ricercatori del Gruppo Genoma dell'Istituto di Tecnologie Biomediche del Consiglio Nazionale delle Ricerche (ITB-CNR), fondato dal premio Nobel Renato Dulbecco, si dedicano da tempo proprio allo studio di queste malattie rare e, nonostante la scarsità dei fondi a disposizione, i risultati non mancano. L'ultimo viene pubblicato oggi sulla prestigiosa rivista 'Nature Genetics'.

I ricercatori del CNR hanno scoperto che una rara patologia denominata 'Osteopetrosi da carenza di osteoclasti' è dovuta all'assenza di una citochina di fondamentale importanza per la maturazione dell'osso. Le citochine, identificate negli anni '60, sono molecole proteiche prodotte da vari tipi di cellule, di solito in risposta a uno stimolo, in grado di modificare il comportamento della stessa cellula o di altre, a livello locale o su tutto l'organismo, inducendone crescita, differenziamento e morte.

"L'assenza di questa citochina, denominata RANKL", spiega il direttore del Reparto Genoma Umano del CNR, Paolo Vezzoni, "provoca un'anomalia nella formazione dello scheletro che rende il bambino cieco e sordo oltre che anemico e che porta fatalmente alla morte. L'importanza della nostra scoperta sta nel fatto che la citochina RANKL rende la malattia potenzialmente curabile e che, a differenza di quello che si verifica in altri casi, essa può essere prodotta tramite tecniche di ingegneria genetica e inoculata nel paziente. La difficoltà di preparazione, unita al fatto che sinora questa citochina non rivestiva rilevanza medica, fa sì che attualmente

non sia disponibile. La terapia quindi non è dietro l'angolo e potrà essere ottenuta solo se verranno dedicati sforzi adeguati a produrre la chitochina in quantità elevate, visto che questa dovrà essere somministrata ai pazienti per lunghi periodi".

La ricerca è stata portata avanti, nell'ambito del Progetto Genoma Umano, da Cristina Sobacchi, Annalisa Frattini e Anna Villa dell'ITB-CNR e dai loro collaboratori, in coordinamento con ricercatori di tutta Europa, grazie ai finanziamenti del 'Progetto Nobel' della Fondazione Cariplo, in collaborazione con l'Istituto Clinico Humanitas di Milano e con l'Università dell'Aquila. Il Reparto Genoma Umano dell'ITB CNR - nato nel 1987 - si pone all'avanguardia in Europa nel settore delle malattie genetiche umane e ha prodotto oltre un centinaio di lavori pubblicati sulle maggiori riviste internazionali nel campo delle malattie ereditarie, identificando i geni responsabili della Trombocitopenia legata al cromosoma X, dell'Immunodeficienza Combinata Grave (SCID), della sindrome di Omenn, della sindrome di Cornelia de Lange oltre ai numerosi studi sull'Osteopetrosi infantile recessiva maligna, una malattia ereditaria grave che si manifesta alla nascita e che porta a morte l'individuo manifestandosi con una deformazione delle ossa che causa due problemi: lo spazio interno dove ha sede il midollo è ridotto,

così che le cellule del sangue non vengono prodotte in numero sufficiente (anemia e deficienza di piastrine), e i nervi cranici vengono compressi dalle ossa del cranio così da indurre cecità e altri disturbi. L'unica cura disponibile al momento è il trapianto di midollo, che non sempre ha successo, e che anche quando attecchisce non riesce a modificare i danni già instaurati.

info

**Gruppo Genoma
dell'Istituto di Tecnologie Biomediche
del Consiglio Nazionale delle Ricerche
(ITB-CNR)**

Paolo Vezzoni
paolo.vezzoni@itb.cnr.it

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