

SLA, IDENTIFICATO UN NUOVO GENE RESPONSABILE

Importanti passi avanti nella ricerca delle cause della Sla familiare e sporadica. Pubblicato sulla rivista scientifica Neuron uno studio di un'équipe italo-americana che ha individuato il gene che causa più di un terzo dei casi familiari. La ricerca è stata co-finanziata dalla Fondazione Vialli e Mauro, dalla Federazione italiana giuoco calcio (Figc) e dal ministero della Salute

ROMA - La ricerca sulla Sclerosi laterale amiotrofica (Sla) familiare e sporadica fa importanti passi avanti: identificato un nuovo gene principale responsabile. A darne l'annuncio la Fondazione Vialli e Mauro, che ha cofinanziato la ricerca insieme alla Federazione italiana giuoco calcio (Figc) e il ministero della Salute. Lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista scientifica Neuron ha preso in esame 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi ed italiani e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi. "La ricerca - spiega la Fondazione - ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. L'alterazione identificata consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993".

La scoperta è opera di un'équipe italo-americana che ha visto collaborare il Laboratorio di neurogenetica del National institutes of health (Bethesda, Usa), il Centro Sla del dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino, il laboratorio di Genetica Molecolare dell'ospedale Oirm Sant'Anna di Torino, il centro Sla dell'Università Cattolica del Sacro Cuore ed il centro Sla dell'Università di Cagliari. "Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene causi la Sla - spiegano gli studiosi -. Tuttavia questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa della Sla in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici". Fondamentale per il successo dello studio, puntualizza la Fondazione, l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla (Italsgen), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la Sla.

(Fonte: www.superabile.it)