

INTERESSANTE RISULTATO IN LABORATORIO SULL'FSHD

«Si prende atto di quanto reso noto nei giorni scorsi, in ambito di ricerca sulla **distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD)**, pur dovendo ricordare che continuano, a livello internazionale, gli studi per stabilire quale sia esattamente il gene (o i geni) responsabile di tale patologia e che in tal senso **non è ancora acclarato** che esso sia proprio (o solo) il gene DUX4 di cui si parla nella presente nota».

Questo il commento di **Rossella Tupler** dell'Università di Modena e Reggio Emilia – nostra consulente e una delle principali esperte a livello internazionale in ambito di distrofia facio-scapolo-omerale che nel 2002 guidò il gruppo di lavoro che dimostrò il meccanismo patogenetico di tale malattia – che riteniamo doveroso premettere alla notizia ricevuta nei giorni scorsi ai cui contenuti principali diamo spazio qui di seguito.

Si ringrazia per la collaborazione **Fabiola Bertinotti**, coordinatrice di riferimento per la UILDM e per l'Italia nell'ambito di **FSHD Europe**, l'organizzazione ombrello nata nel 2010 per volontà di alcune Associazioni – tra cui la UILDM, appunto – che a livello nazionale rappresentano le persone colpite da questa forma di distrofia.

Ricordiamo che la distrofia facio-scapolo-omerale (FSHD) è la forma di malattia ereditaria muscolare più frequente dopo la distrofia di Duchenne e la distrofia miotonica di Steinert (DM1), con una frequenza di un caso su 20.000 nati vivi e il termine con il quale viene designata fa riferimento alla caratteristica distribuzione del difetto di forza. Si tratta di una patologia ereditaria che si trasmette con modalità **autosomica dominante**. Ciò significa che un individuo affetto ha una probabilità del 50% di trasmetterla ai propri figli, indipendentemente dal sesso. Per approfondimenti rimandiamo alla scheda pubblicata nel sito www.uildm.org dal titolo [Distrofia Facio-Scapolo-Omerale](#).

Questa, dunque, la notizia.

Celine Vanderplanck e i suoi collaboratori del Laboratorio di Biologia Molecolare all'Università di **Mons in Belgio**, sono riusciti ad ottenere cellule muscolari normali da pazienti con "cellule satelliti infette", bloccando l'espressione genica di *DUX4*.

In sostanza i ricercatori hanno provato in una prima fase a inibire tale gene nella coltura di cellule muscolari FSHD, utilizzando **oligonucleotidi antisenso** che prevengono la maturazione del messaggero RNA-DUX4, necessario nella produzione della sua proteina.

Questa fase è stata vincente: i *miotubi* ottenuti, infatti, erano normali, invece di essere atrofizzati come di consueto. Per di più erano scomparsi due marker dei patogeni della malattia (il marker è una molecola che identifica la presenza di un determinato tessuto).

Inoltre, gli oligonucleotidi "anti-DUX4" utilizzati erano stati prodotti da **Steve D. Wilton**, ricercatore australiano di fama internazionale che ha sviluppato con successo strumenti simili nella sperimentazione di laboratorio su bambini con distrofia di Duchenne.

L'associazione europea AMIS FSH – che ha strettamente collaborato con i ricercatori per il "reclutamento" di pazienti volontari – ritiene che tale risultato possa aprire la strada a un promettente trattamento terapeutico.

Da ricordare, infine, che la ricerca è stata condotta in collaborazione con la squadra di **Dalila Laoudj-Chenivesse**, del Laboratorio di Fisiologia e Medicina Sperimentale di Montpellier in Francia.

Padova, 2 dicembre 2011

Ufficio Stampa e Comunicazione UILDM

Via Vergerio 19/2 - 35126 Padova

Tel. 049/8021001-757361, fax 049/757033

cell. 327/8771428, skype: crizia.narduzzo1

UILDMcomunicazione@uildm.it, crizianarduzzo@uildm.it

www.uildm.org