

Huntington

A cent'anni dalla nascita del grande folksinger americano, il 17 maggio l'associazione italiana rilancia la necessità di test e ricerca mirata su questa progressiva degenerazione e perdita del controllo dei movimenti. Un nuovo studio all'università di Milano

Quel gene mutato che stroncò Guthrie

VANESSA CAPPELLA

L'Associazione Italiana Còrea di Huntington di Milano celebra il 17 maggio a Cantù (Co) il centenario della nascita di Woody Guthrie. Il famoso cantante folk americano, spentosi nel 1967, era affetto da una rara patologia, genetica ed ereditaria, causata dalla mutazione del gene Huntington (Htt) e dalla conseguente produzione di una proteina alterata (huntingtina) che porta alla degenerazione cronica e progressiva dei neuroni.

La malattia di Huntington (MH) si trasmette di genitore in figlio con una probabilità del 50%

ed è più diffusa di quanto si pensi. «Vecchie stime parlano più o meno di un malato ogni 10mila abitanti in Europa — spiega Chiara Zuccato, ricercatrice presso il Laboratorio Elena Cattaneo dell'Università degli Studi di Milano — In realtà, secondo studi recenti, le persone con i sintomi della MH sono più del doppio. Ci sono molti soggetti a rischio, che non hanno fatto il test genetico. Altri invece non parlano della propria malattia». Anche per abbattere questo muro, la Regione Lombardia ha di recente approvato una proposta di risoluzione per assistere malati e famiglie.

I primi sintomi della MH si manifestano tra i 35 e i 55 anni di età, all'inizio con disturbi di tipo co-

gnitivo e comportamentale, poi con movimenti involontari, più o meno evidenti, dei muscoli: il nome "Còrea" (dal greco danza) dato alla malattia deriva proprio da questa caratteristica. Il decorso è di circa 15-20 anni e al momento non esiste un farmaco che blocchi la neurodegenerazione. La ricerca però ferve a livello internazionale e si muove su più fronti. Dal 1993, anno in cui venne identificata la causa della malattia, vari studi hanno rivelato l'importanza del gene Htt sano nello sviluppo embrionale degli esseri viventi e la sua funzione protettiva sui neuroni, che con la mutazione viene meno. Comprendere l'evoluzione del gene e della sua proteina è quindi l'obiettivo di uno

studio innovativo avviato dal 2008 dal laboratorio di Elena Cattaneo e condotto dalle ricercatrici Chiara Zuccato e Valentina Lo Sardo, insieme al gruppo del professor Franco Cotelli. «Grazie al nostro studio — racconta Chiara Zuccato — abbiamo rintracciato il percorso evolutivo della proteina, apparsa per la prima volta 800 milioni di anni fa, e scoperto che, durante l'evoluzione, questa acquisisce funzioni importanti per lo sviluppo e l'attività del cervello. Al tempo stesso, l'huntingtina controlla un enzima critico anche per il cervello adulto. Il nostro prossimo passo è studiare questo enzima. Obiettivo: trovare un farmaco mirato».

© RIPRODUZIONE RISERVATA



LA MALATTIA

Deriva il suo nome da George Huntington, medico Usa che la descrisse nel 1872 anche nella sua ereditarietà



IL RISCHIO

Colpisce i due sessi: per ogni figlio di malato il rischio è del 50%. Chi eredita il gene IT-15 "mutato" prima o poi svilupperà la malattia



IL TEST

È il neurologo a diagnosticare la malattia, spesso a partire da sintomi, e con un test genetico sul sangue (cromosoma 4 mutato)



L'ETÀ

La malattia insorge tra i 35 e i 55 anni. Nel 10% dei casi l'esordio si verifica prima dei 20 anni. Colpisce tra i 5 e i 10 su 100.000 nati

30 APRILE LA RICERCA

Quel gene mutato che stroncò Guthrie

ORA CHE SENTO MEGLIO LA TV, STANNO MEGLIO PURE I VICINI, CHE ASPETTANO COME ME, VAL DA AMBURGO, E COME NELLO BELLEGGIO SCARLETT.

PROVATELA DA 30 GIORNI SENZA ABBONAMENTO QUOTIDIANO. CHIAMA IL SERVIZIO CLIENTI AL NUMERO 1122222222.

1122222222