

LA RICERCA

Da un'équipe torinese una svolta insperata nella lotta all'atassia

Lo studio dell'Unità di Genetica medica apre scenari finora inattesi

ELISA BARBERIS

L'andatura si fa incerta e traballante, i movimenti di braccia e gambe si fanno sempre più scoordinati impedendo di afferrare gli oggetti e di camminare, gli spasmi muscolari diventano frequenti fino a perdere la capacità di parlare, ascoltare, vedere. Le sindromi atassiche sono disturbi subdoli: esordiscono con pochi segni, difficili da collegare l'uno all'altro, ma degenerano lentamente e progressivamente. Per chi soffre di questa malattia neurologica, basta poco tempo perché anche le operazioni quotidiane più semplici diventino un vero calvario. Lo sa bene chi da anni studia i motivi che portano a questa rapida degenerazione del corpo, spesso ereditaria, causata dalla mutazione di un gene, ELOVL5, indivi-

duato dall'Unità di Genetica medica della Città della Salute di Torino. A condurre lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista internazionale «American Journal of Human Genetics», la dottoressa Eleonora Di Gregorio e Alfredo Brusco, ricercatore del dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino, che ha coinvolto numerosi ricercatori di centri nazionali - Brescia, Milano e Cagliari - e internazionali.

La ricerca

Si stima che siano più di 7.000 le malattie trasmissibili da genitore a figlio causate da «difetti» in singole istruzioni del DNA. Oggi è possibile conoscerle grazie a tecniche d'indagine all'avanguardia, che analizzano il genoma umano per scoprire cosa comporta il malfunzionamento delle 25.000 particelle organiche che lo compongono. L'incidenza dell'atassia è, in gran parte, ancora tutta da scoprire, ma sembra che ne siano colpiti tra i 5 o 6 soggetti ogni 100.000 individui sani. Nello specifico, la mutazione nell'ELOVL5, che appartiene a una nuova classe di geni responsabili della malattia ed è localizzato sul cromo-

soma 6, è estremamente rara. Partendo dall'analisi della storia medica di una famiglia di origine bresciana con numerosi pazienti affetti da atassia progressiva, lo screening di oltre 650 casi ha permesso di individuare altre tre famiglie portatrici di questa disfunzione, confermandone il ruolo nello sviluppo del disturbo.

«La proteina sintetizzata dall'ELOVL5 svolge un ruolo chiave nella produzione degli acidi grassi a lunga catena, Omega 3 e 6 - spiega Brusco -. Quando si accumula, però, ha un effetto tossico che uccide le cellule e non escludiamo che abbia un effetto sul cervelletto, tessuto in cui ELOVL5 è molto presente, determinando di conseguenza la capacità di muoversi in modo coordinato». Per la genetica, un grande passo avanti che apre nuovi scenari.

Per ora, si è cauti sulla possibilità di trovare una cura in breve tempo, ma Telethon ha già dato la disponibilità a finanziare un nuovo ciclo di studi nei prossimi tre anni: «Il prossimo obiettivo? Capire se è possibile un approccio terapeutico a questa malattia».



Il team

Coordinato dalla dottoressa Di Gregorio e dal ricercatore del dipartimento di Scienze Mediche dell'Università di Torino, Brusco

