

Ricercatori italiani scoprono nuovo gene alla base della Sla

FRANCA STELLA

ROMA

È stato identificato un nuovo gene, principale causa della Sla (Sclerosi Laterale Amiotrofica - Morbo di Lou Gehrig). Il gene, denominato Matrin3 e localizzato sul cromosoma 5, è stato scoperto in diverse ampie famiglie con più membri affetti da Sla e da demenza frontotemporale.

I risultati di questa ricerca sono stati pubblicati sulla rivista internazionale «Nature Neuroscience» che ha dedicato la propria copertina all'evento. Autori della scoperta un gruppo di ricercatori italiani del consorzio Italsgen (che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la SLA), coordinati dal professor Adriano Chiò (Centro Sla del Dipartimento di Neuroscience «Rita Levi Montalcini» dell'ospedale Molinette di Torino), dalla dottoressa Gabriella Restagno (Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute di Torino) e dal dottor Mario Sabatelli (dell'Istituto di Neurologia - Centro SLA dell'Università Cattolica-Policlinico A. Gemelli di Roma), in collaborazione con il dottor Bryan Traynor (neurologo dell'NIH di Bethesda - Washington).

La scoperta fornisce informazioni

fondamentali per l'identificazione dei meccanismi della degenerazione dei motoneuroni ed avvicina la possibilità di nuove terapie mirate, grazie all'individuazione di vie cellulari suscettibili di interventi terapeutici. Il risultato è stato ottenuto grazie all'utilizzazione di nuove tecniche di sequenziamento dell'intero esoma (exome sequencing), cioè della parte del Dna che codifica per le proteine. La proteina Matrin3 è una proteina che lega il Dna e condivide domini strutturali con altre proteine che legano l'Rna, come Fus e Tdp43 che sono anch'esse implicate nella Sla.

Lo studio è stato eseguito su 108 casi (32 italiani, raccolti dai centri Sla aderenti al consorzio Italsgen). Per accettare l'assenza di mutazioni in soggetti sani, il gene Matrin3 è stato poi sequenziato in circa 5190 controlli sani, 1242 dei quali italiani. Tutti i dati di sequenza degli esomi ottenuti con questa ricerca sono stati resi di dominio pubblico per poter essere utilizzati da altri ricercatori in tutto il mondo per ulteriori ricerche.

«Il gene scoperto - spiega Chiò - è importante perché ci aiuta a capire i meccanismi con cui si scatena la malattia, almeno nelle forme genetiche, ovvero quando si presenta all'interno della stessa famiglia». Ma la scoperta, come accennato, servirà anche a far luce sulla

Sla di tipo non ereditario, che rappresenta la maggior parte dei casi, continua Chiò. Vi sono infatti due tipi di Sla, la sclerosi laterale amiotrofica familiare, di origine genetica e la sclerosi laterale cosiddetta «sporadica», che invece non ricorre in famiglie e che sembra legata soprattutto all'intervento di fattori ambientali che restano misteriosi. Gli esperti hanno setacciato il genoma di malati di Sla e di individui di controllo sani, fino ad arrivare alla scoperta del gene Matrin3. Mutazioni (difetti genetici) a carico di questo gene, spiega Chiò, sono risultate in grado da sole di causare la Sla. Significa che il gene riveste un ruolo importante nella malattia. «Matrin3 - spiega Chiò - è una proteina adibita al trasporto dell'informazione genetica (Rna messaggeri) dal nucleo della cellula alle fabbriche intracellulari di proteine, i ribosomi».

La ricerca è stata finanziata per la parte italiana da AriSLA - Fondazione Italiana di ricerca per la Sla nell'ambito del progetto Sardinials, dalla Fondazione Viali e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus, dalla FIGC Federazione Italiana Gioco Calcio, dal ministero della Salute e dalla Comunità Europea nell'ambito del settimo Programma Quadro.

