



*Uno studio dell'Ibbr-Cnr di Napoli ha permesso di analizzare, in vivo, gli eventi che precedono la morte neuronale, alla base di malattie come la Sma. Fondamentale l'intercambiabilità tra alcuni meccanismi genetici umani e del *Caenorhabditis elegans*. La ricerca è stata pubblicata su "Human molecular genetics"*



Roma, 9 agosto 2016 – L'atrofia muscolare spinale (Sma) è una malattia neurodegenerativa rara, ma tra le più comuni cause di mortalità infantile, colpendo un neonato ogni 6.000-10.000 in tutto il mondo. È caratterizzata dalla morte di alcuni neuroni motori del midollo spinale ed è causata dalla mancanza del gene *Smn1*. Non esistendo ancora una terapia efficace, sono di fondamentale importanza gli studi di ricerca di base su questo gene e l'utilizzo di piccoli organismi modello.

Ricercatori dell'Istituto di bioscienze e biorisorse del Consiglio nazionale delle ricerche (Ibbr-Cnr) di Napoli hanno analizzato, per la prima volta, gli eventi iniziali che accadono durante la morte neuronale quando manca il gene *Smn1*. La ricerca è pubblicata sulla rivista *Human Molecular Genetics*.

“I nostri studi ci hanno permesso di dimostrare che la mancanza di *Smn1* scatena un meccanismo di morte programmata, chiamata apoptosi”, spiega Elia Di Schiavi dell'Ibbr-Cnr, morte che, però, può essere contrastata in vari modi. “Abbiamo dimostrato l'intercambiabilità tra il gene umano e quello di *Caenorhabditis elegans*, un piccolo animale invertebrato che costituisce un importante modello genetico per l'analisi dei processi neuro-degenerativi: attraverso la sostituzione del gene di *C. elegans* con quello umano siamo riusciti infatti a prevenire la morte dei neuroni. Inoltre, è stato possibile prevenire la neuro-degenerazione utilizzando un farmaco, l'acido valproico, già impiegato in trials clinici su pazienti affetti da Sma. Studiare quello che succede in *C. elegans* ha quindi un impatto ed è rilevante anche per capire la funzione del gene umano, la cui mancanza provoca la Sma”.

Lo studio mostra però altri modi per evitare la neuro-degenerazione nel *C. elegans*. “Per prevenire la morte neuronale gioca un ruolo importante anche un altro gene, *Plastin3*, la cui presenza permette in parte

di scongiurare la morte dei neuroni – prosegue il ricercatore dell’Ibbr-Cnr – Questi esperimenti spiegano a livello molecolare il dato clinico secondo cui i pazienti che dispongono di maggiori quantità di Plastin3 hanno una forma meno grave della malattia”.

I ricercatori hanno utilizzato questo modello animale per le sue caratteristiche, che lo rendono ottimale per valutare le conseguenze di mutazioni genetiche sulla sopravvivenza dei neuroni. “*C. elegans*, seppur evolutivamente distantissimo dall’uomo, possiede molti geni che svolgono una funzione simile nell’essere umano – conclude Di Schiavi – La nostra ricerca ci ha permesso di scoprire che tra questi geni che hanno una conservazione funzionale c’è anche il gene *Smn1*”.

*fonte: ufficio stampa*