



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO



ENTE MORALE D.P.R. n° 1035 DEL 21-11-84
ASSOCIAZIONE
"CENTRO DINO FERRARI"
Fondazione IRCCS Ca' Grande Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

L'importante rivista internazionale di neuroscienze "Neuron" pubblica un lavoro con un fondamentale contributo italiano nella comprensione dei punti comuni tra malattie nervose differenti come Huntington, Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e Demenza Frontotemporale. Migliore comprensione che porterà a diagnosi più accurate e a sviluppi terapeutici mirati

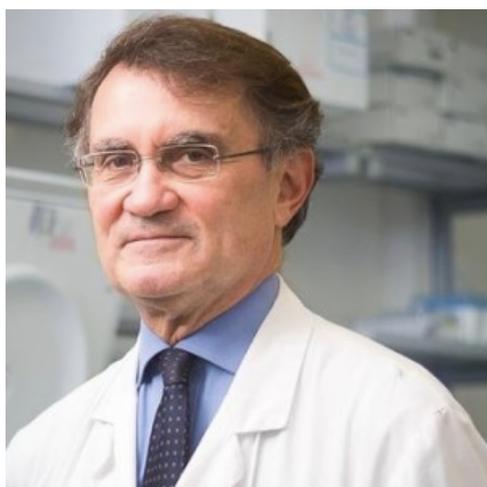


Milano,

3 dicembre 2020 - Si aggiunge un altro tassello al grande mosaico delle malattie degenerative del sistema nervoso, in particolare riguardo l'idea che malattie neurodegenerative differenti possano avere una base comune. E questo importante traguardo anche grazie alla ricerca biomedica italiana. In pratica, le malattie neurodegenerative possono convergere verso meccanismi comuni e dipendere da geni che possono esprimersi con manifestazioni clinicamente eterogenee.

Questa

la conclusione di un lavoro internazionale che appare nella rivista di neuroscienze “Neuron” a cui l’IRCCS Istituto Auxologico Italiano - Università degli Studi di Milano e “Centro Dino Ferrari” hanno attivamente collaborato. Infatti, la mutazione considerata patognomonica della Malattia di Huntington, cioè l’espansione della tripletta nucleotidica CAG, è stata evidenziata anche in pazienti affetti di Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e Demenza Frontotemporale: il dato acquista ancor più significato perché è stato replicato in una seconda e indipendente serie di pazienti.



Prof. Vincenzo Silani

“La

neurodegenerazione - spiega Vincenzo

Silani, professore ordinario della Università degli Studi meneghina e primario di neurologia all’Auxologico Ospedale San Luca di Milano - ha probabilmente caratteristiche biologiche comuni che pur si esprimono con diverse manifestazioni cliniche. Il presente lavoro ne fornisce una inaspettata evidenza: una mutazione ritenuta patogenetica per Malattia di Huntington si trova oggi evidenziata anche in pazienti affetti da altra patologia neurodegenerativa quale la SLA e la Demenza Frontotemporale”.

“Ancor

più sorprendente è il riscontro - continua Vincenzo Silani - dell’aggregato proteico patognomonico della SLA/Demenza Frontotemporale, cioè l’accumulo della proteina TDP-43 nel citoplasma unitamente a quello specifico per la Malattia di Huntington, appunto l’huntingtina, in due pazienti studiati e portatori della espansione”.

“La scoperta rafforza l’evidenza che le diverse malattie neurodegenerative - aggiunge Vincenzo Silani - possono essere considerate espressione diversificata di comuni processi patogenetici verosimilmente prevalenti in selettive popolazioni neuronali a scapito di altre, dunque responsabili delle diverse manifestazioni cliniche”.

L’impegno di ricerca e quindi terapeutico potrà giovare nel futuro di una sincronia di conoscenze guadagnate nei diversi settori: cadono così barriere e pregiudizi. Certamente, pazienti affetti da SLA e Demenza Frontotemporale necessiteranno ora di essere sequenziati anche per il gene codificante per huntingtina onde non ignorare una seppur minoranza di pazienti che potrà richiedere terapie differenziate, per altro già emergenti.

“Le malattie neurodegenerative di cui l’IRCCS Istituto Auxologico Italiano si occupa da tempo - sottolinea Vincenzo Silani forte della sua lunga esperienza internazionale nel settore - sono pronte a vivere una primavera terapeutica conseguente allo sviluppo della medicina personalizzata grazie alla identificazione di biomarcatori genetici e non con l’arrivo di terapie geniche ed anticorpali mirate a correggere le specifiche proteine aggregate e tossiche”.

L’interesse per la Malattia di Huntington in Auxologico è testimoniato dai diversi contributi nel corso degli anni fra i quali una delle prime dimostrazioni di un interessamento sistemico della malattia già negli anni 80 ottenuto mediante la dimostrazione di anomalie delle membrane eritrocitarie, con una interazione con il Centro Trasfusionale e dei Trapianti dell’Ospedale Maggiore Policlinico, diretto allora dal prof. Girolamo Sirchia.

A seguire, negli anni 2000, la dimostrazione che l’huntingtina mutata determina una ridotta produzione del fattore trofico BDNF corticale (fattore neurotrofico cerebrale), grazie anche al contributo del dott. Andrea Ciammola presso il Laboratorio di ricerca della scienziata e senatrice a vita prof.ssa Elena Cattaneo.

“La convergenza della Malattia di Huntington nello scenario delle patologie neurodegenerative correlate alla proteina TDP-43 come SLA e Demenza Frontotemporale, conferma la nostra corretta impostazione nel corso degli anni a considerare la neurodegenerazione come un processo unitario con prospettive terapeutiche condivisibili in malattie apparentemente così diverse - conclude Vincenzo Silani - In questo scenario è stata organizzata la ricerca e l’assistenza in Auxologico che oggi serve pazienti affetti da demenza, Malattia di Parkinson, Malattia di Huntington e SLA in stretta collaborazione anche con le Associazioni dei Pazienti”.