

*Uno studio dell'Irgb-Cnr pubblicato su "Stem Cell Reports" apre nuovi sviluppi per la cura delle malattie genetiche attraverso cellule staminali generate dalla pelle. I ricercatori hanno corretto il difetto che causa una grave malattia delle ossa, l'osteopetrosi, sostituendo nelle cellule il gene mutato con il gene sano*



Roma, 23 ottobre 2015 –

L'osteopetrosi, detta anche malattia "delle ossa di marmo", è una patologia genetica che comporta un aumento eccessivo della densità ossea a causa del malfunzionamento di un gene contenuto in un tipo di cellule ossee chiamate osteoclasti. I ricercatori dell'Istituto di ricerca genetica e biomedica del Consiglio nazionale delle ricerche (Irgb-Cnr) di Milano sono riusciti a identificare il gene coinvolto, a correggerlo, e infine a generare una coltura di osteoclasti sani a partire da cellule staminali pluripotenti indotte (iPSC), cioè con capacità di dare origine a qualsiasi tessuto, ricavate da cellule della pelle. I risultati di questa ricerca, pubblicata su *Stem Cell Reports* e svolta in collaborazione con l'Istituto clinico Humanitas, oltre a dare un fondamentale contributo nella lotta contro l'osteopetrosi, aprono prospettive per lo sviluppo di terapie rivolte a pazienti con altre gravi malattie genetiche curabili soltanto con il trapianto di midollo osseo.

“Seguendo una metodologia simile a quella descritta da Shinya Yamanaka e premiata col Nobel nel 2012, abbiamo generato cellule staminali pluripotenti indotte riprogrammando cellule difettose ottenute dalla pelle di un modello murino affetto da osteopetrosi – spiega la ricercatrice dell'Irgb-Cnr Anna Villa – I responsabili della malattia sono stati individuati nella prima fase dello studio come mutazioni del gene *Tc1r1* contenuto negli osteoclasti, cellule che disgregano la matrice ossea agendo in contrapposizione a quelle che invece la generano (gli osteoblasti): grazie a questo complesso equilibrio la massa dello scheletro si rigenera, rinnovandosi ogni anno del 10% circa. La porzione di DNA di queste cellule con mutazioni del gene *Tc1r1* è stata poi sostituita con la corrispondente regione sana, ottenendo cellule staminali prive del difetto genetico. Dalle iPSC sono state prima 'coltivate' cellule del sangue, poi spinte a differenziarsi in osteoclasti con ritrovata funzionalità”.

La messa a punto di terapie cellulari autologhe, cioè con cellule del paziente stesso, attraverso l'uso di iPSC rappresenterebbe una svolta per la cura delle malattie genetiche, “sia come risposta alla questione etica sull'uso delle cellule staminali”, conclude Villa, “sia perché, a differenza delle cellule adulte specializzate, le pluripotenti ottenute dalla pelle o dal sangue del paziente possono essere espanse in vitro in grandi quantità e possono essere facilmente modificate grazie alle tecniche di ingegneria genetica: una fonte inesauribile di cellule adatte al trapianto”.

*fonte: ufficio stampa*