

COMUNICATO STAMPA

NUOVO SUCCESSO ITALIANO NELLA “CACCIA” AI GENI CHE PROVOCANO LA SLA LO STUDIO PUBBLICATO DA “SCIENCE”

Milano, 20 febbraio 2015 - Uno studio multicentrico internazionale ha identificato un nuovo gene associato alla Sclerosi laterale amiotrofica (Sla). La ricerca, pubblicata ieri sulla prestigiosa rivista *Science*, rappresenta uno sforzo sinergico della scienza mondiale. Hanno partecipato anche due neurologi e ricercatori italiani: il **Prof. Vincenzo Silani ed il Dott. Nicola Ticozzi dell'Irccs Istituto Auxologico Italiano – Centro “Dino Ferrari”, Università degli Studi di Milano**, che hanno coordinato il Consorzio Slagen, costituito da sei centri di ricerca italiani esperti nella ricerca sulla Sla.

«La SLA, di cui negli ultimi anni tanto si è discusso – dice **Vincenzo Silani** - per le sue relazioni con il gioco del calcio e, più recentemente, per l'*Ice Bucket Challenge*, è una malattia neurodegenerativa che colpisce i motoneuroni (le cellule del sistema nervoso che comandano i muscoli), determinando una paralisi progressiva di tutta la muscolatura. La malattia è letale in 3-5 anni e, a tutt'oggi, non esiste terapia efficace. L'attuale mancanza di farmaci in grado di curare la Sla è in gran parte una diretta conseguenza delle scarse conoscenze circa le cause e i meccanismi che determinano la malattia. Negli ultimi anni gli studi sulla genetica della Sla hanno iniziato a far luce su questi meccanismi, consentendo la creazione in laboratorio di nuovi modelli di malattia, fondamentali per lo studio di nuove molecole e farmaci».

Nello studio pubblicato su *Science*, i ricercatori hanno confrontato il genoma di 2.874 pazienti Sla con 6.405 individui sani ed hanno identificato un eccesso di mutazioni nel gene *TBK1*, codificante per la proteina TANK-binding kinase 1.

«Sebbene l'esatto ruolo biologico della proteina non sia pienamente compreso – spiega **Vincenzo Silani** -, si ritiene che *TBK1* sia coinvolta, assieme ad altri geni associati alla Sla, nei processi di autofagia, cioè quei meccanismi con cui i motoneuroni sono in grado di eliminare i componenti cellulari danneggiati. Si ritiene che l'alterazione di questi meccanismi determini un progressivo accumulo di proteine anomale all'interno delle cellule, portandole a morte. La scoperta delle mutazioni in *TBK1* suggerisce quindi che alterazioni nei processi di autofagia e degradazione proteica possano essere determinanti nel causare la Sla. Sarà quindi di estremo interesse studiare questo nuovo meccanismo patogenetico nell'obiettivo di sviluppare terapie neuroprotettive efficaci».

Nonostante i progressi degli ultimi anni, rimane ancora molto da fare per identificare completamente i fattori di rischio genetici associati alla Sla. Per questa ragione, i ricercatori del consorzio Slagen, diretto dal Prof. Vincenzo Silani, sono impegnati da anni in progetti di ricerca con l'obiettivo di sequenziare il genoma di tutti i pazienti Italiani affetti da Sla al fine di individuare nuovi geni e nuovi meccanismi patogenetici indispensabili per capire le cause della malattia. *TBK1* oggi si aggiunge al largo numero di geni scoperti anche per apporto dei ricercatori italiani e del Consorzio Slagen costituito per brillante intuizione dal Prof. Silani nel 2010: ha imparato a fare corpo e procedere congiuntamente per debellare quella tremenda malattia che è ancora la Sla.

Il lavoro pubblicato su *Science* è stato supportato da AriSLA - Fondazione Italiana di ricerca per la SLA, nell'ambito dei progetti Exomefals e Novals, beneficiari di un Grant di AriSLA (2009/2012) e co-finanziato grazie al contributo delle donazioni del 5x1000 per gli Enti della Ricerca Sanitaria del Ministero della Salute: «Questa nuova scoperta rappresenta un ulteriore passo avanti che la ricerca sta compiendo in questi anni per la conoscenza dei meccanismi di esordio della SLA - esprime con soddisfazione **Mario Melazzini**, Presidente di AriSLA - ed è una conferma del valore scientifico dei ricercatori italiani. Il mio ringraziamento non solo va al prof. Silani e al suo gruppo di ricerca, ma anche alle migliaia di pazienti e loro familiari, motore trainante della comunità scientifica».

Per informazioni:

Ufficio Stampa e Comunicazione
IRCCS Istituto Auxologico Italiano
Pierangelo Garzia
tel. 0261911.2896
cell. 335.5696120
garzia@auxologico.it

Ufficio Stampa Università degli Studi di Milano
Anna Cavagna - Glenda Mereghetti
tel. 02.5031.2983 – 2025
cell. 334.6866587
ufficiostampa@unimi.it