



## Scoperta una nuova mutazione genetica associata alla malattia di Parkinson

*Uno studio internazionale pubblicato su [Nature Genetics](#), a cui hanno collaborato ricercatori dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano e dell'Università Statale di Milano, identifica una mutazione del gene RAB32. I risultati dello studio contribuiscono a spiegare le cause genetiche e i meccanismi patogenetici della malattia e di esplorare nuovi percorsi biologici e potenziali target terapeutici.*

Milano, 8 luglio 2024. **Uno studio internazionale coordinato dall'Università del Massachusetts** ha scoperto un nuovo gene associato alla malattia di Parkinson. Lo studio, pubblicato sulla prestigiosa rivista [Nature Genetics](#), ha sequenziato l'esoma (la regione codificante del genoma) di più di 2.000 pazienti affetti da malattia di Parkinson familiare, confrontandolo con quelli di quasi 70.000 soggetti sani. In questo modo è stato possibile **identificare una mutazione del gene RAB32 nello 0.7% dei pazienti affetti da malattia di Parkinson**. Allo studio hanno partecipato anche ricercatori dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano e dell'Università degli Studi di Milano.

Lo studio ha dimostrato come **la mutazione del gene RAB32 aumenti significativamente l'attività chinasica della proteina LRRK2, le cui mutazioni rappresentano una tra le forme genetiche più comuni** della malattia di Parkinson, portando alla neurodegenerazione. **I risultati dello studio contribuiscono quindi a spiegare le cause genetiche e i meccanismi patogenetici della malattia**. Il Centro Parkinson e Disturbi del Movimento di Auxologico, oltre ad essere attivamente coinvolto nella ricerca sulla malattia, offre una presa in carico globale e multidisciplinare del paziente, che comprende l'inquadramento diagnostico, il follow up ed il trattamento.

**"Questo studio rappresenta un passo avanti significativo nella comprensione della malattia di Parkinson,"** commenta il Prof. **Nicola Ticozzi**, Direttore della U.O. di Neurologia dell' Auxologico e professore associato di Neurologia all'Università di Milano, coautore dello studio. **"L'identificazione di un nuovo gene associato alla malattia offre nuove opportunità per la ricerca e il trattamento. Sapere che il gene RAB32 è coinvolto nella patogenesi della malattia permetterà infatti di esplorare nuovi percorsi biologici e potenziali target terapeutici."**

Dal punto di vista pratico questa scoperta potrebbe avere implicazioni notevoli per i pazienti. In primo luogo, potrebbe **migliorare la capacità di diagnosticare la malattia di Parkinson in stadi più precoci, soprattutto nei casi familiari, permettendo interventi tempestivi**. In secondo luogo, una migliore comprensione del ruolo di RAB32 e LRRK2 nella malattia potrebbe portare **allo sviluppo di nuovi farmaci mirati che agiscono su questi specifici meccanismi patogenetici**, migliorando così le opzioni di trattamento disponibili.

In ultimo, un miglioramento nella diagnosi e nel trattamento della malattia di Parkinson non solo può migliorare la qualità della vita dei pazienti, ma può anche ridurre l'onere economico e sociale associato a questa malattia.

Ufficio Stampa Università Statale di Milano

Chiara Vimercati, cell. 331.6599310

Glenda Mereghetti, cell. 334.6217253

Federica Baroni, cell. 334.6561233 – tel. 02.50312567

[ufficiostampa@unimi.it](mailto:ufficiostampa@unimi.it)