



UNIVERSITÀ  
DEGLI STUDI  
DI MILANO



**Lo studio, finanziato da Telethon, dal Ministero della Salute e da Fondazione Cariplo, è stato pubblicato sull'ultimo numero della rivista *PLOS Pathogens***

## **Insomnia Fatale Familiare: messo a punto un modello animale per studiare la malattia**

***All'Istituto Mario Negri, in collaborazione con l'Università Statale di Milano e l'Istituto Neurologico "Carlo Besta", sono state riprodotte in un topo transgenico le caratteristiche principali di una rara malattia genetica tutt'ora incurabile***

Milano, 16 Aprile 2015 - Non si dorme più fino a morire. E' l'insonnia fatale familiare (FFI) una rara patologia da prioni, di origine genetica, che colpisce il cervello e per cui non esiste cura. Descritta per la prima volta nel 1986 in una famiglia italiana, poi in Francia, Germania, Inghilterra, Austria, Giappone, Australia, Pakistan, Cina e Stati Uniti, la malattia si manifesta intorno ai 50 anni e porta alla morte in un arco di tempo che va da sei mesi a due anni. I sintomi sono sudorazione continua, tremori, disturbi comportamentali, decadimento cognitivo e un rapido e inarrestabile dimagrimento, ma soprattutto l'impossibilità di "chiudere occhio", a causa della morte dei neuroni in quelle parti del cervello che controllano l'alternanza tra sonno e veglia.

Ora c'è uno strumento in più per studiarla e comprenderne i meccanismi. Ovvero un topo transgenico in cui è stata inserita la variante maligna della proteina prionica (il prione) e che riproduce le caratteristiche principali della malattia umana.

Il modello è stato sviluppato dal gruppo di **Roberto Chiesa** del Dipartimento di Neuroscienze dell'IRCCS Istituto di Ricerche Farmacologiche "Mario Negri" di Milano, in collaborazione con **Luca Imeri** del Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano e con **Fabrizio Tagliavini** della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta".

*"I primi studi effettuati sul topo modello – spiega **Roberto Chiesa** - suggeriscono che la causa della disfunzione e della morte dei neuroni sia l'accumulo della proteina prionica nella via secretoria, ovvero in quel compartimento all'interno della cellula in cui transitano le proteine destinate alla membrana cellulare o all'esterno della cellula".*

Lo studio, finanziato da **Telethon**, dal **Ministero della Salute** e da **Fondazione Cariplo**, è stato pubblicato sull'ultimo numero della rivista ***PLOS Pathogens***\* ed è un importante passo avanti, anche se la strada verso la cura di questa rara patologia è ancora lunga. I ricercatori, però, avranno la possibilità di studiare la malattia su un animale – e non solo sulle cellule di laboratorio che pur utili non riproducono la complessità del cervello – e potranno valutare l'efficacia di eventuali terapie che auspicabilmente verranno messe a punto.

### **\*Transgenic Fatal Familial Insomnia Mice Indicate Prion Infectivity-Independent Mechanisms of Pathogenesis and Phenotypic Expression of Disease**

Hssane Bouybayoune, Susanna Mantovani, Federico Del Gallo, Ilaria Bertani, Elena Restelli, Liliana Comerio, Laura Tapella, Francesca Baracchi, Natalia Fernández-Borges, Michela Mangieri, Cinzia Bisighini, Galina V. Beznoussenk, Alessandra Paladini, Claudia Balducci, Edoardo Micotti, Gianluigi Forloni, Joaquín Castilla, Fabio Fiordaliso, Fabrizio Tagliavini, Luca Imeri, and Roberto Chiesa\*

<http://dx.plos.org/10.1371/journal.ppat.1004796>

**Per ulteriori informazioni:**

**Anna Cavagna – Glenda Mereghetti**

**Ufficio Stampa Università degli Studi di Milano**

**Tel. 02.5031.2983 - 2025 ufficiostampa@unimi.it**