



UNIVERSITÀ
DEGLI STUDI
DI MILANO

LA STATALE

Distrofia Muscolare di Duchenne: nuova luce sull'insorgenza nei primi stadi dello sviluppo

Studio dell'Università Statale di Milano chiarisce aspetti sullo sviluppo della malattia a livello fetale.

Milano, 14 marzo 2016 - Pubblicato sulla rivista *Development*, lo studio condotto dal **Dott. Yvan Torrente**, Ricercatore in Neurologia e Responsabile del Laboratorio Cellule Staminali presso **l'Università degli Studi di Milano**, apre la strada allo sviluppo di nuove indagini sui meccanismi che regolano l'insorgenza della Distrofia Muscolare di Duchenne a livello fetale.

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una patologia neuromuscolare caratterizzata dalla progressiva perdita di tessuto muscolare che si manifesta nei pazienti a partire dai primi 3 anni di età e progredisce con l'attività motoria a causa del carico meccanico che letteralmente rompe le fibre muscolari, rese deboli dall'assenza di una proteina chiamata distrofina. Il danno meccanico comporta in seguito la comparsa di "manifestazioni secondarie", quali l'infiltrazione di cellule infiammatorie e la sostituzione fibrotica del tessuto muscolare, che sovvertono la struttura muscolare, peggiorando la patologia.

Grazie a questo studio – condotto nel **Laboratorio di Cellule Staminali** diretto dal Dottor Yvan Torrente presso la **Fondazione Ca' Granda Policlinico di Milano** – è stato possibile fare luce su dettagli, finora sconosciuti, di un ruolo non meramente strutturale della distrofina nello sviluppo della DMD sin dai primi stadi della formazione del muscolo. In particolare, si è dimostrato che la mancanza di distrofina porta ad un incremento di calcio nelle fibre muscolari ed un deficit maturativo del muscolo scheletrico di feti distrofici di 12 settimane di gestazione, aprendo nuove prospettive nella ricerca per la DMD.