AGENZIA STAMPA QUOTIDIANA NAZIONALE
Prima Pagina News

Salute - *Sindrome di Smith Magenis: importanti risultati conseguiti da Rete di ricerca italiana*

Foggia - 23 nov 2022 (Prima Pagina News) **La ricerca, coordinata dall'Irccs Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza e dalla Fondazione Revert Onlus, ha identificato i meccanismi patologici implicati nella malattia genetica.**

Un importante risultato è conseguito da uno studio multicentrico italiano che ha permesso di individuare alcuni dei meccanismi patologici coinvolti nel malfunzionamento delle cellule nella Sindrome di Smith-Magenis (SMS), una rara e, allo stesso tempo, complessa patologia genetica che colpisce, a più livelli, lo sviluppo del bambino. La ricerca è stata condotta presso l'IRCCS Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, da un team tutto italiano, coordinato da Jessica Rosati (biologa responsabile del Laboratorio di Riprogrammazione Cellulare di Casa Sollievo della Sofferenza) sotto la supervisione di Angelo Luigi Vescovi (direttore scientifico dell'Ospedale di San Pio), in collaborazione con il gruppo di ricerca della professoressa Maria Pennuto dell'Istituto Veneto di Medicina Molecolare VIMM, la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS e l'Istituto Neurologico Carlo Besta IRCCS, due dei maggiori centri clinici di cura per i bambini affetti dalla Sindrome di Smith-Magenis.Il lavoro, dal titolo "Retinoic acid-induced 1 gene haploinsufficiency alters lipid metabolism and causes autophagy defects in Smith-Magenis syndrome" è stato pubblicato sulla prestigiosa Rivista scientifica 'Cell Death and Disease'.La Sindrome di Smith-Magenis (SMS) è una malattia genetica rara, causata nel 90% dei casi da una delezione nel braccio corto del cromosoma 17 (17p11.2), e nel restante 10% da mutazioni puntiformi nel gene RAI1. I bambini con questa sindrome presentano significativi deficit neuro-cognitivi, dismorfismi craniofacciali, obesità, disturbi del sonno e del comportamento. La prevalenza mondiale è di 1/15.000-25.000 in tutti i gruppi etnici, ma è molto probabile che vi sia una sottostima nelle diagnosi.La ricerca in questione costituisce una pietra miliare nello studio di questa patologia perché, sino ad oggi, questa Sindrome è stata prevalentemente studiata solo da un punto di vista clinico. Dal 1986, anno in cui venne diagnosticata per la prima volta, non sono state sviluppate terapie efficaci per la cura.Il progetto ha avuto inizio cinque anni fa con il prelievo di cellule da un primo paziente; successivamente, grazie all'aiuto fondamentale dell'Associazione Smith Magenis Italia, che ha sensibilizzato le famiglie coinvolte rispetto all'importanza della ricerca scientifica, è stato possibile ottenere e indagare un numero consistente di linee paziente-specifiche. Queste linee cellulari, sono state essenziali per dimostrare che esistono alcuni processi deregolati all'interno della cellula, comuni a tutti i pazienti, al di là della variabilità genomica e sintomatologica di ciascuno di loro. In particolare, nelle cellule dei bambini con Sindrome di Smith-Magenis (SMS), è emerso come si accumulino i trigliceridi, sotto forma di gocce lipidiche, a causa di una deregolazione del processo di smaltimento dei rifiuti cellulari. Questo blocco del processo di smaltimento provoca una

sofferenza nella cellula, con un accumulo di radicali liberi che porta alla morte cellulare. 'Una volta individuato questo meccanismo, siamo riusciti a migliorare con un farmaco il fenotipo patologico nelle cellule agendo sull'accumulo dei trigliceridi e dei radicali liberi e ottenendo un miglioramento della vitalità cellulare, questo andando proprio ad agire sul meccanismo biochimico inficiato dalla mutazione genetica' ha spiegato Angelo Vescovi, Direttore Scientifico dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza e Coordinatore del Progetto.I risultati, e le implicazioni profonde, di questo studio identificano per la prima volta i processi patologici che avvengono nelle cellule dei pazienti con Sindrome di Smith-Magenis (SMS) e che rappresentano bersagli terapeutici per una futura terapia sperimentale. Esperimenti sono in corso per traslare queste scoperte in una sperimentazione clinica nel più breve tempo possibile.

di Angela Marocco Mercoledì 23 Novembre 2022

Verbalia Comunicazione S.r.l. Società Editrice di PRIMA PAGINA NEWS
Registrazione Tribunale di Roma 06/2006 - P.I. 09476541009
Iscrizione Registro degli Operatori di Comunicazione n. 21446

Sede legale : Via Costantino Morin, 45 00195 Roma
Redazione Tel. 06-45200399 r.a. - Fax 06-23310577
E-mail: redazione@primapaginanews.it