

Roma, 2 febbraio 2016

## COMUNICATO STAMPA

### **Distrofia muscolare di Duchenne: scoperto un fattore che consente di attenuare gli effetti di alcune mutazioni**

Lo studio realizzato da un team della Sapienza, apre nuove prospettive nella cura della malattia genetica. La ricerca, sostenuta da ERC, Fondazione Telethon e Parent Project, è stata pubblicata su Nature Communications

Tutto è partito dall'osservazione di un paziente di diciotto anni affetto da Distrofia Muscolare di Duchenne, che contro ogni aspettativa rispetto all'età, era ancora in grado di camminare e muoversi in maniera autonoma.

La distrofia di Duchenne è la malattia neuromuscolare più frequente dell'infanzia che causa la degenerazione del tessuto muscolare e quindi la progressiva perdita delle capacità motorie oltre a gravi compromissioni dell'attività cardio-respiratoria. La base genetica del difetto consiste in mutazioni all'interno del gene che codifica per la proteina distrofina.

Nel caso del paziente in esame, il gene della distrofina è privo di una specifica porzione, l'esone 44. Da tale gene dovrebbe derivare un mRNA privo di questa regione e incapace di produrre la proteina, causando l'insorgenza della malattia. I ricercatori del laboratorio di Biologia e Biotecnologie "Charles Darwin", coordinati da Irene Bozzoni, hanno mostrato l'inattesa capacità di questo paziente di produrre, seppur a bassi livelli, una distrofina funzionale grazie alla mancanza nelle molecole del suo mRNA di una seconda regione, l'esone 45. Lo stesso gruppo di ricerca ha dimostrato che il motivo di ciò risiede nella mancanza di un fattore, Celf2a, che determina l'assenza dell'esone 45 nell'mRNA e permette pertanto al paziente di "auto-curarsi".

La scoperta del team della Sapienza, pubblicata sulla rivista Nature Communications, è estremamente importante per la messa a punto di terapie efficaci contro la malattia. Infatti l'inibizione del fattore Celf2a potrebbe essere il punto di partenza per aumentare l'efficacia delle terapie basate sullo *skipping* dell'esone 45, là dove questo risultato consenta il ripristino della produzione di distrofina.

"Tale lavoro – spiega Irene Bozzoni - rappresenta un esempio di brillante di integrazione tra la ricerca clinica e quella molecolare. Biologi e medici stanno facendo la staffetta per una corsa contro il tempo nell'individuazione di una cura efficace contro questa malattia. Il risultato raggiunto – prosegue Bozzoni – ci fa ben sperare di essere nella direzione giusta".

La ricerca è stata finanziata da ERC, Fondazione Telethon e Parent Project.

"Siamo felici di avere contribuito a sostenere questo studio" commenta Filippo Buccella, presidente di Parent Project onlus. "Questo risultato conferma ancora una volta l'importanza di una piena comprensione dei meccanismi biologici alla base della patologia, anche rispetto allo sviluppo di nuovi possibili strategie terapeutiche".

*The lack of the Celf2a splicing factor converts a Duchenne genotype into a Becker phenotype* J. Martone, F. Briganti, I. Legnini, M. Morlando, E. Picillo, O. Sthandier, L. Politano, & I. Bozzoni  
*Nature Communications* 7, Article number: 10488 doi:10.1038/ncomms10488

### **Info**

Irene Bozzoni, Dipartimento di Biologia e Biotecnologie "Charles Darwin" e Center for life Nano Science - IIT  
[irene.bozzoni@uniroma1.it](mailto:irene.bozzoni@uniroma1.it)