

GLI SCIENZIATI DELL'ISTITUTO PEDIATRICO HANNO INDIVIDUATO UNA NUOVA PATOLOGIA CAUSATA DA UNA MUTAZIONE GENETICA

Lotta contro le malattie rare, Gaslini capofila Neuroblastoma, patto per migliorare le cure

FEDERICO MERETA

Sono circa ottomila le malattie rare ad oggi conosciute. Alcune colpiscono anche pochissime persone al mondo. In altri casi sono più frequenti. Ma, sempre, cambiano la vita. Dei pazienti e dei loro familiari. In occasione della Giornata mondiale dedicata alle malattie rare, che si celebra il 29 febbraio, da Genova arriva l'identikit di una nuova patologia. L'hanno identificata all'Ircs Gaslini. Ed è legata a un'invisibile mutazione di un gene, chiamato *Dennd5b*. L'alterazione induce un deficit nello sviluppo neurologico e può interessare bambini con ritardo psicomotorio, disabilità cognitive, anomalie del comportamento e in certi casi an-

che vere e proprie alterazioni della sostanza bianca del cervello.

Gli esperti genovesi hanno riconosciuto il quadro lavorando assieme a studiosi di ospedali e centri di riferimento in tutto il mondo: l'esito della ricerca è apparso su *American Journal of Human Genetics*.

Tutti i pazienti identificati sono risultati portatori di varianti del Dna insorte spontaneamente, quindi non ereditate dai genitori, del gene *Dennd5b*. Lo studio è stato coordinato da Marcello Scala, ricercatore dell'Università di Genova presso l'Istituto Gaslini.

Si evidenzia che «le mutazioni in questo gene determinano delle anomalie significative dell'assunzione e del trasporto



Gli esperti del Gaslini hanno individuato una nuova mutazione genetica

dei lipidi all'interno delle cellule umane, sconvolgendo pertanto il metabolismo lipidico cellulare», spiega Scala: «I dati suggeriscono che tali anomalie possono danneggiare in modo significativo la funzionalità dei neuroni durante lo sviluppo del sistema nervoso, determinando il quadro di disabilità cognitiva osservato nei nostri pazienti».

La ricerca del Gaslini, quindi, segna un altro punto nella sfida a patologie che, piano piano, si riconoscono. E magari si possono «aggredire» sul fronte delle cure, per colpire esattamente il loro «tallone d'Achille».

È quanto si spera, ad esempio, di ottenere con il neuroblastoma grazie al progetto Preme, primo protocollo multicentrico italiano di medicina di precisione focalizzato sulla patologia. Guidato e finanziato dall'Istituto Gaslini sotto la direzione del gruppo di ricerca di Mirco Ponzoni (responsabile del Laboratorio di terapie sperimentali in Oncologia dell'ospedale pediatrico ligure), nasce in collaborazione con altre

strutture scientifiche, come il Ceinge Biotecnologie avanzate «Franco Salvatore» di Napoli e il team di ricerca di Mario Capasso e Achille Iolascon, dell'Università Federico II di Napoli.

In pratica, grazie allo studio di campioni di cellule tumorali prelevati da pazienti alla diagnosi o in caso di mancata risposta alle cure classiche, si trovano potenziali target per terapie innovative di medicina di precisione. «Con il progetto Preme si realizzano terapie su misura basate sulle caratteristiche genetiche e molecolari dei tumori individuali, migliorando così le probabilità di successo e l'efficacia dei trattamenti sui piccoli pazienti - spiegano i due ricercatori senior del team del Gaslini, Chiara Brignole e Fabio Pastorino, responsabili dell'esecuzione del progetto - Tutto questo grazie all'impiego di metodologie all'avanguardia e alle competenze di un team multidisciplinare composto da biologi, genetisti, clinici e bioinformatici». —