

Grazie al sostegno di Rp Liguria il Tigem di Napoli scopre gene di una rara cecità

di **Redazione**

29 Aprile 2013 - 13:26



Liguria. Da una collaborazione fruttuosa fra mondo dei pazienti e della ricerca arrivano nuove informazioni sulle basi ereditarie della cecità: grazie a un progetto finanziato dall'Associazione per la retinite pigmentosa e altre malattie della retina - RP Liguria, il gruppo di ricerca guidato da Sandro Banfi dell'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem) di Napoli ha infatti identificato un nuovo gene, chiamato ADAMTS18, responsabile di una malattia genetica oculare, la distrofia retinica autosomica recessiva a esordio precoce.

I risultati dello studio sono stati pubblicati sulla rivista scientifica internazionale Orphanet Journal of Rare Diseases e sono il frutto dell'applicazione di innovative tecniche per l'analisi del genoma umano, quelle per il "sequenziamento di nuova generazione" che consentono oggi di esaminare grandi quantitativi di Dna alla volta.

Come spiega Sandro Banfi, "siamo partiti cercando di chiarire il difetto genetico responsabile della grave disfunzione retinica riscontrata in un paziente già nei primi anni di vita che non era spiegabile con le conoscenze che avevamo fino a quel momento. Purtroppo non sono pochi i pazienti in questa situazione: basti pensare che ad oggi non

siamo ancora in grado di fare una precisa diagnosi molecolare oltre la metà delle persone affette da malattie ereditarie della retina, visto l'alto numero di geni responsabili molti dei quali ancora non noti. Anche in assenza di una terapia, questo è un presupposto essenziale per mettere in atto oggi le strategie più adatte per preservare la capacità visiva residua e per eventualmente indirizzare il paziente in futuro a terapie sperimentali specifiche”.

Analizzando il patrimonio genetico del paziente, i ricercatori napoletani hanno individuato un'anomalia in un particolare gene, ADAMTS18, che però fino a quel momento non era mai stato associato a quel tipo di malattia genetica della vista: per confermare che si trattasse effettivamente della mutazione responsabile della malattia hanno quindi innanzitutto analizzato il Dna di oltre 500 individui sani, senza riscontrare il difetto in nessuno di essi. Successivamente, hanno verificato in un modello animale quale fosse la funzione normale del gene in questione.

Come spiega Ivan Conte, un altro ricercatore Tigem coinvolto in questo lavoro, “nel pesce medaka, che condivide con l'uomo una percentuale molto alta di geni, abbiamo visto che l'inattivazione di ADAMTS18 si traduce nella comparsa di problemi a carico del sistema nervoso, soprattutto a livello della retina, proprio come nel nostro paziente. Abbiamo quindi non solo avuto la conferma della diagnosi nel nostro paziente, ma abbiamo anche scoperto un nuovo gene-malattia responsabile di distrofia retinica ereditaria”.

Questo studio rappresenta quindi un nuovo tassello in quel complicato puzzle che è la mappa delle basi genetiche delle malattie ereditarie della retina responsabili di cecità, che contribuirà a migliorare non solo la diagnosi genetica di queste malattie, ma anche la comprensione dei meccanismi biologici alla base dello sviluppo del danno retinico. Una migliore conoscenza di questi meccanismi è infatti il presupposto essenziale per la messa a punto di terapie efficaci, sia tradizionali sia avanzate come la terapia genica.

“Siamo molto soddisfatti per questo importante risultato raggiunto» dichiara il presidente dell'Associazione RP Liguria Claudio Pisotti: “ancora una volta la sinergia tra un'associazione dei pazienti e validi ricercatori ha dimostrato di essere la carta vincente in un periodo di crisi economica nazionale dove è fortemente penalizzato il mondo della ricerca. Resta quindi fondamentale anche per il futuro il sostegno che ogni paziente può dare alle associazioni affinché possano aiutare la ricerca a conquistare questi rilevanti traguardi”.