

Malattia di Kennedy: svelati nuovi meccanismi

IL TRAGUARDO

PADOVA Recenti ricerche hanno rivelato che un individuo ogni sei persone è affetto da una malattia neurodegenerativa: una larga famiglia di disordini del sistema nervoso, che nelle forme più classiche si manifestano nell'adulto, sono progressive e con un decorso più o meno lento, ma inesorabile. Parliamo di condizioni quali la malattia di Alzheimer, la malattia di Parkinson, le malattie del motoneurone e la malattia di Huntington. Tali malattie hanno manifestazioni cliniche diverse, che vanno da alterazioni cognitive a disturbi psichiatrici e problemi motori, e ciò risulta dal funzionamento alterato e dalla perdita di tipi diversi di neuroni nel cervello e nel midollo spinale.

Sebbene clinicamente diverse, le malattie neurodegenerative condividono diversi aspetti, tra cui quelle di essere patologie che si manifestano dopo i 40 o 50 anni di età nelle forme più canoniche, e di essere

caratterizzate dall'accumulo di fibre tossiche di proteine dentro e fuori dai neuroni. Per di più sono accomunate da morte dei neuroni associata con infiammazione o attivazione dei processi di degenerazione che portano il neurone all'autodistruzione. Nella maggior parte dei casi tali patologie sono sporadiche e non associate a mutazioni su geni specifici. In alcuni casi, queste patologie sono associate a mutazioni su geni diversi. Ed è proprio studiando tali forme genetiche che si possono investigare i processi patologici che avvengono nei neuroni. Nasce da qui lo studio coordinato dalla professoressa Maria Pennuto - Vimm e Università di Padova - e condotto dalle ricercatrici Diana Piol e Laura Tosatto, che si è concentrato sullo studio della malattia di Kennedy, anche nota come atrofia muscolare spinale e bulbare (Sbma), causata dall'espansione di un tratto di poliglutammine nel gene che codifica il recettore degli androgeni. Nello studio si indaga sulla mutazione del recettore

degli androgeni che causa la perdita di quei neuroni che ci permettono di effettuare tutti i movimenti volontari, dall'uso dei muscoli facciali alla deglutizione al muovere le gambe e le braccia.

Scopo dello studio è l'identificazione di nuovi target molecolari e l'ampliamento delle conoscenze.

© RIPRODUZIONE RISERVATA

