



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



Repubblica**SPORT**

LA RICERCA

"Scoperta importante"

Trovata una causa della Sla

Uno studio condotto nei laboratori italiani e americani ha portato all'individuazione del gene colpevole della Sclerosi Laterale Amniotrofica. La ricerca è stata finanziata anche dalla Figg e dalla Fondazione Vialli e Mauro. "Dopo questo successo siamo ancora più determinati a mantenere l'impegno"

di MATTEO BARBAFIERA



Massimo Mauro e Gianluca Vialli

TORINO - Si apre una nuova frontiera nella lotta contro la Sclerosi Laterale Amniotrofica, meglio conosciuta come Sla. La malattia che colpisce il sistema nervoso non aveva fino ad oggi una causa conosciuta, ma uno studio condotto dai laboratori italiani e statunitensi ha permesso di identificare la modificazione di un gene, comune ad un'alta percentuale di casi di Sla accertati. Lo studio è stato finanziato dalla Figg, dal Ministero della salute e dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus.

IL GENE COLPEVOLE - Il gene identificato sarebbe il principale responsabile della Sla familiare e sporadica. Da circa 10



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare questo gene di cui era nota solo la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio è stato subito accettato e pubblicato oggi, dopo appena due settimane, sulla rivista *Neuron*, la più importante e prestigiosa rivista scientifica internazionale nel campo della Neurologia. Lo studio ha analizzato 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi ed italiani e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi ed ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. La frequenza di pazienti SLA portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della SLA nel 1993. Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la SLA.

ENORME PASSO AVANTI - Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa della SLA in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici. Fondamentale per il successo della ricerca è stato l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della SLA (ITALSGEN), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la SLA.

MASSIMO MAURO: "DETERMINATI A MANTENERE L'IMPEGNO" - Massimo Mauro ha voluto in primis ringraziare tutti i ricercatori che hanno contribuito al successo dello studio. "Ringrazio le coscienze del prof. Chiò di Torino e i consigli di Mario Menazzini, questo risultato ci dà la speranza che in un futuro non troppo lontano si possa trovare una cura". Il lavoro della Fondazione Vialli e Mauro però prosegue perché le iniziative benefiche sono sempre necessarie. "Questo traguardo è straordinariamente importante e noi della Fondazione siamo ancora più determinati nel continuare a impegnarci insieme ai nostri sponsor e ai nostri amici". A proposito di amici, Mauro ha voluto citarne tre in particolare: "Voglio ringraziare Del Piero, Staffelli e il dott. Edoardo Garrone che non sono mai mancati alle nostre iniziative". Ma la soddisfazione più grande dopo la scoperta delle équipe di ricercatori è un'altra: "Siamo felicissimi che l'impegno nostro e di chi contribuisce alle raccolte fondi sia servito ad ottenere grandi risultati".

RINGRAZIAMENTI - Mauro coglie l'occasione per ringraziare alcuni degli sponsor della Fondazione Vialli e Mauro come "i fratelli Riccardo e Alberto Cristina, il dott. Celada, Valerio Pecezzi del Banco di San Paolo, Gianpiero Mondini e, come lo chiamiamo noi, Robertone". Allo studio hanno collaborato il Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health di Bethesda, negli USA, diretto dal dottor Bryan J. Traynor. Il Centro Sla del Dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino, del professor Adriano Chiò; il laboratorio di Genetica Molecolare dell'ospedale OIRM Sant'Anna di Torino, diretto dalla dottoressa Gabriella Restagno; il centro SLA dell'Università Cattolica del Sacro Cuore del professor Mario Sabatelli ed il centro SLA dell'Università di Cagliari diretto dal dottor Giuseppe Borghero.

(21 SETTEMBRE 2011)



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

la Repubblica **TORINO.it**

L'INTERVISTA

Mauro: "Io e Vialli commossi questo è il nostro gol più bello"

"La politica riduce i fondi, ma deve capire che è un errore. A dicembre di quest'anno avremo quasi due milioni Donazioni certificabili e verificabili per un milione e 650 mila euro. La Federcalcio è stata al nostro fianco, la Lega invece non ha mostrato la stessa sensibilità, poteva impegnarsi di più". L'associazione fondata dai due ex calciatori è tra i principali sponsor dello studio



Gianluca Vialli e Massimo Mauro

di SARA STRIPPOLI

"Uno dei momenti più belli della mia vita. Non vedo l'ora di abbracciare Adriano Chiò. È grazie a lui e alla sua totale dedizione alla ricerca che è nato tutto questo e in questi anni abbiamo collaborato, seguito i progressi insieme, sperando che sarebbero arrivati risultati importanti". Massimo Mauro è commosso, la notizia della scoperta sulla Sla ha rafforzato il senso della lotta che lui e Gianluca Vialli conducono da tempo con la Fondazione onlus Vialli e Mauro per la Sla.

Mauro, la sua Associazione ha finanziato la parte italiana dello studio. La vittoria è anche vostra?

"La vittoria è dei ricercatori, ma senza dubbio Gianluca ed io la consideriamo il nostro gol più bello. Ci abbiamo creduto e investito con grande energia e dobbiamo ringraziare tutte le persone, importanti e famose e anche tante aziende, che ci hanno aiutato ad incrementare i fondi. Abbiamo riscontrato ovunque grande attenzione. La storia e gli sforzi però non si esauriscono qui, proseguono



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

con la ricerca di fondi per bandi di ricerca che l'Agenzia Arisla sta finanziando".

Al vostro fianco c'è anche la Figc. È sufficiente l'attenzione da parte del mondo del calcio ad una malattia che ha colpito così tanti calciatori?

"Mi lasci dire che mentre la Federazione è stata al nostro fianco, la Lega non ha mostrato una grande sensibilità. Abbiamo chiesto e ottenuto un contributo, ma nel complesso mi pare che l'impegno avrebbe potuto essere maggiore".

In questi anni si è parlato di diserbanti per i campi di calcio, di ragioni ambientali, dunque. Qualcuno ha anche ipotizzato che potesse essere l'uso di sostanze a favorire l'insorgenza della Sla. La scoperta di oggi è un sollievo per tutti i giocatori di calcio?

"Un bel sollievo, soprattutto per tutti quei genitori che ogni giorno mandano i ragazzi a giocare sui campi di calcio. Comunque diciamo che nessuno a livello scientifico ha mai pensato che la responsabilità potesse essere dei farmaci o degli anti-infiammatori che tutti gli sportivi assumono per mantenere condizioni fisiche all'altezza dell'impegno atletico. Si è temuto per i campi di calcio, ma credo che i risultati di oggi siano un segnale positivo. Proprio per capire l'origine della Sla è nata la nostra fondazione otto anni fa e siamo felici che l'équipe che ha lavorato abbia dimostrato quanto sia importante investire sulla ricerca. Ogni anno la politica riduce i finanziamenti destinati alla ricerca e queste scoperte invece dovrebbero far capire che non solo è doveroso nei confronti degli ammalati che vivono una condizione durissima, ma può rappresentare anche un risparmio nel bilancio complessivo della sanità".

Quanto avete raccolto finora?

"A dicembre di quest'anno avremo quasi due milioni. Donazioni certificabili e verificabili per un milione e 650 mila euro. Nel derby Toro-Juve dello scorso in una sola serata abbiamo messo insieme 230 mila euro. Adriano Chiò in tutti questi anni è stato una garanzia di capacità e di serietà e Arisla, che noi abbiamo contribuito a fondare insieme a Telethon, Fondazione Cairplo e Aisla (l'associazione italiana ammalati di Sla), è la certezza che nel tempo l'eccellenza della ricerca viene finanziata".

Come sta Stefano Borgonovo, uno dei volti più noti fra gli ammalati di Sla in Italia?

"Sta abbastanza bene. E' attivo. Lo contatto via mail e parliamo di calcio".

(22 settembre 2011)



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

LA STAMPA.it

Cronache

21/09/2011 - MEDICINA

Scoperto il gene responsabile della Sla



Il professor Adriano Chiò, direttore del centro Sla del dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino

MULTIMEDIA



VIDEO

Una mutazione
di un gene
causa la Sla



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

***Lo studio italiano e americano:
"Un progresso fondamentale
in vista della possibile terapia"***

MARCO ACCOSSATO

TORINO

E' stato scoperto da un'équipe italo-americana il principale gene responsabile della Sclerosi laterale amiotrofica, conosciuta anche come morbo di Lou Gehrig (o malattia dei calciatori), una degenerazione neurologica per ora incurabile che colpisce ogni anno in tutto il mondo 3 persone ogni 100 mila.

La causa della malattia – sia nella forma familiare, sia in quella sporadica - è una mutazione inattesa di un gene: localizzato normalmente nel nucleo, nella sua forma mutata che porta alla malattia «emigra» nel citoplasma innescando un'alterazione della trascrizione del Dna.

Lo studio è stato subito accettato ed è stato pubblicato oggi, dopo appena due settimane, sulla rivista *Neuron*, la più importante e prestigiosa rivista scientifica internazionale nel campo della Neurologia. La scoperta si annuncia come un progresso fondamentale non solo per comprendere l'origine della malattia, ma soprattutto per cercare una possibile (e per ora inesistente) terapia.

La ricerca ha analizzato 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi: ha permesso di scoprire che il 38 per cento dei casi familiari e circa il 20 per cento dei casi sporadici erano portatori dell'alterazione del gene appena scoperto.

E' da dieci anni che con le tecniche della genetica tradizionale si cercava a livello del cromosoma 9 un gene che si sapeva coinvolto nella Sla, ma non era mai stato isolato in nessun laboratorio. La scoperta si deve a un lavoro congiunto del Laboratorio di neurogenetica del National Institutes of Health di Bethesda e di numerose strutture italiane: il centro Sla e il laboratorio di Genetica molecolare degli ospedali Molinette e Sant'Anna di Torino, ricercatori dell'università Cattolica di Roma, e il centro Sla dell'università di Cagliari.

Individuato il gene responsabile, si tratta ora di capire che cosa provoca la mutazione del Dna. E saranno questi i prossimi passi della ricerca in tutto il mondo.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



NEWS

Attualità

Grande risultato nel campo della ricerca sulla Sla: scoperto nuovo gene

Roma 21/09/2011





FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Un nuovo gene responsabile della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) familiare e sporadica è stato identificato dal Laboratorio di Neurogenetica dei National Institutes of Health, Bethesda, USA, diretto dal dott. Bryan J. Traynor. Lo studio, che lo stesso prof. Traynor aveva presentato nei mesi scorsi a Coverciano, durante un convegno scientifico organizzato dalla Figc, è stato effettuato da un gruppo di specialisti, tra i quali anche medici italiani, e dimostra come i fattori genetici siano alla base della SLA. Una scoperta di enorme rilevanza sul piano scientifico, ottenuta grazie all'applicazione di modernissime tecnologie di indagine genetica, senza dubbio uno dei risultati più importanti conseguiti nella storia della ricerca sulla SLA.

Allo ricerca, che è stata finanziata dalla Federazione Italiana Giuoco Calcio (FIGC), dalla Fondazione Vialli e Mauro per la SLA e dal Ministero della Salute (ricerca finalizzata), hanno collaborato il Centro SLA del Dipartimento di Neuroscienze dell'Università di Torino e AOU San Giovanni Battista, diretto dal prof. Adriano Chiò, il laboratorio di Genetica Molecolare dell'ASO OIRM Sant'Anna di Torino, diretto dalla dott.ssa Gabriella Restagno, il centro SLA dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, diretto dal prof. Mario Sabatelli e il centro SLA dell'Università di Cagliari, diretto dal dott. Giuseppe Borghero.

Una battaglia che la Figc si è impegnata a sostenere dal settembre 2008 attraverso numerose iniziative, tra le quali lo stanziamento di fondi e l'istituzione di una borsa di studio intitolata alla memoria del prof. Vecchiet, coordinate da una Commissione medico-scientifica presieduta dal prof. Paolo Zeppilli.

Il prof. Mario Sabatelli, responsabile del centro SLA dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, ha dichiarato: "Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della SLA e della sua terapia. Fondamentale per il successo della ricerca è stato l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della SLA (ITALSGEN), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani. Da tempo è noto che in una minoranza dei casi di SLA (circa il 5%) vi è una familiarità per la malattia, ciò implica necessariamente che un'alterazione genetica sia alla base dei meccanismi di degenerazione delle cellule nervose. L'importanza della ricerca nel campo della genetica deriva dalla possibilità che i meccanismi e quindi eventuali terapie della forma genetica siano trasponibili alla forma sporadica. A partire dagli anni 90 sono stati scoperti una serie di geni responsabili della SLA familiare, ma fino a ieri questi geni potevano spiegare solo il 30% circa dei casi. Questa nuova scoperta è di primaria importanza perché il gene C9ORF72 risulta da solo essere responsabile di circa il 40% delle SLA familiari. Si tratta quindi del gene più importante nella storia della SLA. La forma di SLA più frequente è quella sporadica la cui causa rimane ancora sconosciuta. Anni e anni di ricerche orientate verso i fattori ambientali hanno prodotto solo numerose ipotesi, più o meno interessanti e plausibili ma che sono rimaste sempre tali senza mai raggiungere il livello di evidenze certe, dimostrabili e riproducibili. Al contrario, man mano che nuovi geni della SLA venivano individuati, si osservava che le stesse alterazioni genetiche (mutazioni) potevano essere riscontrate anche nelle forme sporadiche. Circa il 5% delle SLA sporadiche sono in realtà dovute a mutazioni dei geni delle forme familiari e questo ha dato forza all'idea che anche la SLA sporadica possa essere causata da fattori genetici. In questa prospettiva il secondo risultato di grande rilevanza di questo studio è che mutazioni del gene C9ORF72 sono presenti nel 20% dei casi sporadici. E' un dato che, se confermato, rappresenta un incredibile passo in avanti nella comprensione della SLA, perché dimostra in maniera incontrovertibile che la predisposizione genetica è una causa di gran lunga più importante rispetto ad eventuali fattori ambientali. Questo dato consente perciò di indirizzare con maggiore intensità le energie dei ricercatori verso il campo



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

della genetica e sicuramente rappresenta una premessa indispensabile alla possibilità di arrivare presto ad una comprensione di meccanismi della malattia”.

Il prof. Zeppilli, che presiede la Commissione medico-scientifica istituita dalla Figc, ha aggiunto: “Ho appreso con grande soddisfazione la notizia, che senza dubbio segna un significativo passo in avanti nel campo della ricerca sulla Sla, confermando che la strada intrapresa fin dall’inizio, cioè quella della ricerca genetica, era quella giusta. Ancora una volta i finanziamenti stanziati per il lavoro della Commissione sono andati a buon fine, un grande successo per la Figc che si è impegnata in prima linea in questa battaglia”.

Da circa 10 anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare il gene di cui era nota la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio collaborativo, pubblicato oggi sulla rivista “Neuron”, ha analizzato 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi e italiani e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi e ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un’alterazione del gene c9orf72. L’alterazione identificata consiste in un’espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti SLA portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della SLA nel 1993.

Un gruppo di ricerca della Mayo Clinic Jacksonville ha identificato in modo indipendente la stessa alterazione genetica come causa della SLA e il suo studio è stato pubblicato sullo stesso numero di “Neuron”.

Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causa la SLA. La proteina c9orf72 ha di solito una sede nucleare mentre nella forma mutata si localizza prevalentemente in sede citoplasmatica: ciò indica che un’alterata localizzazione della proteina potrebbe essere alla base del suo malfunzionamento. Inoltre l’espansione esonucleotidica determina un’alterazione della trascrizione del DNA sequestrando proteine e RNA normali coinvolti nella regolazione della trascrizione stessa.

Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l’identificazione della causa della SLA e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa di questa malattia in un’elevata percentuale di casi familiari e sporadici.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



21.9.2011

Genetica, scoperto gene responsabile della Sla Gli esperti: "Risultato rivoluzionario"

Lo studio è stato effettuato da un team di ricercatori italiani e americani



FOTO ANSA

CORRELATI

• [Rosanna Banfi: "Così ho vinto il cancro"](#)

18:04 - Un nuovo traguardo è stato raggiunto dalla **ricerca sulla Sla, la sclerosi laterale amiotrofica**, da un team scientifico formato da esperti americani e italiani. E' stato scoperto, infatti, un **gene** responsabile di oltre un terzo dei casi familiari del cosiddetto morbo di Lou Gehrig. A riferirlo l'ospedale **Molinette di Torino**.

Secondo gli autori dello studio, che è stato pubblicato sulla rivista **Neuron** e che i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di portare a termine da oltre 10 anni, "questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia". La ricerca è stata realizzata grazie alla collaborazione tra diverse strutture scientifiche, sia in **Italia** che negli **Stati Uniti**. In particolare sono scesi in campo il Laboratorio di neurogenetica dei **National Institutes of Health**, i centri Sla dell'ospedale **Molinette di Torino** (Dipartimento di neuroscienze), dell'**università Cattolica di Roma** e dell'**università di Cagliari**, e del Laboratorio di genetica molecolare dell'**ospedale Oirm Sant'Anna** del capoluogo piemontese.

Per raggiungere l'importante risultato scientifico, sono stati analizzati 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi, scoprendo che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. Gli esperti delle Molinette spiegano che l'alterazione identificata "consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

1993". Una scoperta rivoluzionaria che fa sperare le persone malate, anche se non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la Sla, probabilmente, ipotizzano gli esperti, attraverso un'**alterata localizzazione della proteina**.

A supporto del team di ricercatori il consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla (Italsgen) - che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani - oltre che ai necessari **finanziamenti** elargiti dalla Federazione italiana giuoco calcio (**Figc**), dalla **Fondazione Vialli e Mauro per la Sla** e dal **ministero della Salute** (ricerca finalizzata).



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



IDENTIFICATO UN NUOVO GENE RESPONSABILE DELLA SLA

21 September 2011

Un nuovo gene responsabile della Sclerosi Laterale Amiotrofica (Sla) familiare e sporadica e' stato identificato dal Laboratorio di Neurogenetica dei National Institutes of Health, Bethesda, Usa, diretto dal dott. Bryan J. Traynor. Allo studio hanno collaborato il Centro Sla del Dipartimento di Neuroscienze dell'Universita' di Torino e Aou San Giovanni Battista, diretto dal prof. Adriano Chio', il laboratorio di Genetica Molecolare dell'Aso Oirm Sant'Anna di Torino, diretto dalla dott.ssa Gabriella Restagno, il centro Sla dell'Universita' Cattolica del Sacro Cuore, diretto dal prof. Mario Sabatelli e il centro Sla dell'Universita' di Cagliari, diretto dal dott. Giuseppe Borghero. Da circa 10 anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare il gene di cui era nota la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio collaborativo, pubblicato su "Neuron", ha analizzato 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi e ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. L'alterazione identificata consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione e' circa doppia di quella del gene Sod1, il primo gene identificato della Sla nel 1993.

Un gruppo di ricerca della Mayo Clinic Jacksonville ha identificato in modo indipendente la stessa alterazione genetica come causa della Sla e il suo studio e' stato pubblicato sullo stesso numero di Neuron. Non e' ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la Sla. La proteina c9orf72 ha di solito una sede nucleare mentre nella forma mutata si localizza prevalentemente in sede citoplasmatica: cio' indica che un'alterata localizzazione della proteina potrebbe essere alla base del suo malfunzionamento. Inoltre l'espansione esonucleotidica determina un'alterazione della trascrizione del Dna sequestrando proteine e Rna normali coinvolti nella regolazione della trascrizione stessa. Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia, soprattutto perche' permette di spiegare la causa della Sla in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Le Scienze

Edizione Italiana di Scientific American

MEDICINA

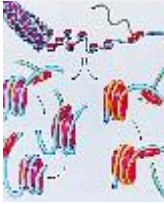
Studi genetici

Identificata la causa più comune di demenza e di SLA

Una mutazione all'interno del gene C9ORF72 può innescare diversi cammini patogenetici che danno origine a numerosi casi di queste malattie

APPROFONDIMENTI

Nuova luce sulla genetica della SLA Sclerosi multipla: un problema non solo immunologico Un meccanismo fondamentale per l'insorgenza della SLA ereditaria



Una mutazione genetica è la causa più comune sia della sclerosi laterale amiotrofica (SLA) sia della demenza frontotemporale (FTD), dato che a essi si può far risalire almeno un terzo di tutti i casi familiari di SLA e FTD all'interno della popolazione europea. E' questa la conclusione a cui sono pervenuti **due distinti studi pubblicati sulla rivista *Neuron***.

Si ritiene che circa il 10% dei casi di SLA e circa il 50% dei casi di FTD abbia una base ereditaria, ma anche se più geni sono stati collegati a queste patologie, buona parte del rischio genetico è rimasta finora inspiegata.

"Ogni nuovo gene implicato nell'eziologia della sclerosi laterale amiotrofica o della demenza frontotemporale fornisce intuizioni fondamentali sui meccanismi cellulari alla base degenerazione dei neuroni, e facilita la messa a punto di un modello della malattia e, di conseguenza, la progettazione e la sperimentazione di terapie mirate", spiega Bryan Traynor dei National Institutes of Health, che è un autore di uno degli studi.

Recenti ricerche avevano collegato una regione sul cromosoma 9, chiamata 9p21, sia con la SLA sia con la FTD. Il gruppo di Traynor ha effettuato un'accurata analisi genetica di questa regione nei pazienti con la 9p21-associata a SLA o FTD. Un secondo gruppo di ricerca, guidato da Rademakers Rosa della Mayo Clinic a Jacksonville, ha effettuato un'analisi simile usando una grande famiglia con SLA e FTD associata a 9p21.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Entrambi i gruppi hanno scoperto una "espansione per ripetizione" all'interno della regione non codificante del gene C9ORF72, la cui funzione peraltro non è nota. La mutazione suggerisce tuttavia che sia la SLA sia la FTD siano malattie causate da difetti nel metabolismo dell'RNA.

I ricercatori hanno cercato le caratteristiche cliniche e patologiche associate con la mutazione. "I nostri risultati suggeriscono molteplici meccanismi patogenetici che possono derivare da questa espansione", ha osservato Rademakers. "Per esempio, abbiamo trovato prove di un processo, già descritto in precedenza, in cui la regione di espansione si accumula all'interno dei neuroni sotto forma di strutture anomale chiamate foci di RNA che possono promuovere la patogenesi della malattia. Serviranno ulteriori studi molecolari per analizzare come questi meccanismi contribuiscano alla neurodegenerazione."

Complessivamente, i risultati di entrambi gli studi indicano che questo tipo di espansione in C9ORF72 sia una delle principali cause di una quota notevole sia dei casi sporadici e sia di quelli familiari di FTD e SLA. In particolare, la mutazione spiega quasi la metà di tutti i casi in Finlandia - la nazione che ha la più alta incidenza della SLA nel mondo - e almeno un terzo di tutti i casi familiari di FTD e di SLA in Europa. (gg)

(22 settembre 2011)



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

ilsussidiario.net

VERSIONE BETA 

SLA/ Sclerosi laterale, forse scoperto il gene responsabile

mercoledì 21 settembre 2011



Sla

Stefano Borgonovo, noto calciatore ammalato di

Una scoperta che potrebbe annunciarsi importantissima. Il gene che dà vita alla Sla, la sclerosi laterale amiotrofica, la grave malattia detta anche morbo di Lou Gehrig dal nome del giocatore di basket americano, prima vittima riconosciuta, sarebbe stato individuato da un team di ricercatori. Si tratta di studiosi italiani e americani la cui scoperta è stata resa noto dall'ospedale Molinetti di Torino. La Sla è una malattia degenerativa e progressiva del sistema nervoso che porta il fisico a debilitarsi completamente fino alla morte. Il decorso della malattia si differenzia caso per caso, rendendo ancora più difficile lo scoprire le cause della malattia stessa, e anche individuare le cure apposite. Della Sla purtroppo non si è mai riuscito a individuare le cause precise, ma la nuova scoperta potrebbe ribaltare questa situazione indicando la strada giusta da percorrere. I ricercatori coinvolti nello studio sostengono che la loro scoperta porterebbe a un importante



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

progresso verso l'identificazione delle cause della Sla. Coinvolti nello studio diversi studi di ricerca: il Laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health, i centri Sla dell'ospedale Molinette di Torino (Dipartimento di neuroscienze), dell'università Cattolica di Roma e dell'università di Cagliari, e del Laboratorio di genetica molecolare dell'ospedale OIRM Sant'Anna del capoluogo piemontese. Dal punto di vista strettamente scientifico quanto scoperto viene indicato come *"un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993"*. La ricerca è stata fatta studiando 268 casi familiari di Sla di pazienti americani, tedeschi e italiani e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi. Ciò che si è scoperto è che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. Di fatto però anche questa scoperta non può dire come il gene c9orf72 porti alla Sla: al momento si ipotizza un'alterata localizzazione della proteina.

© Riproduzione Riservata.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



mercoledì 21 settembre 2011

Genetica, scoperto gene responsabile della Sla. Gli esperti: "Risultato rivoluzionario"

Lo studio è stato effettuato da un team di ricercatori italiani e americani



Salute e Benessere: Un nuovo traguardo è stato raggiunto dalla ricerca sulla Sla, la sclerosi laterale amiotrofica, da un team scientifico formato da esperti americani e italiani. E' stato scoperto, infatti, un gene responsabile di oltre un terzo dei casi familiari del cosiddetto morbo di Lou Gehrig. A riferirlo l'ospedale Molinette di Torino.

Ricerca

Secondo gli autori dello studio, che è stato pubblicato sulla rivista Neuron e che i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di portare a termine da oltre 10 anni, "questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia". La ricerca è stata realizzata grazie alla collaborazione tra diverse strutture scientifiche, sia in Italia che negli Stati Uniti. In particolare sono scesi in campo il Laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health, i centri Sla dell'ospedale Molinette di Torino (Dipartimento di neuroscienze), dell'università Cattolica di Roma e dell'università di Cagliari, e del Laboratorio di genetica molecolare dell'ospedale Oirm Sant'Anna del capoluogo piemontese.

Per raggiungere l'importante risultato scientifico, sono stati analizzati 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi, scoprendo che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. Gli esperti delle Molinette spiegano che l'alterazione identificata "consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993". Una scoperta rivoluzionaria che fa sperare le persone malate, anche se non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la Sla, probabilmente, ipotizzano gli esperti, attraverso un'alterata localizzazione della proteina.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

A supporto del team di ricercatori il consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla (Italsgen) - che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani - oltre che ai necessari finanziamenti elargiti dalla Federazione italiana giuoco calcio (Figc), dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Sla e dal ministero della Salute (ricerca finalizzata).



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



Scoperto il gene che causa la Sla

MERCOLEDÌ 21 SETTEMBRE 2011 18:33

SCRITTO DA ADMINISTRATOR



Un'un'equipe italo-americana ha scoperto il gene responsabile della Sclerosi laterale amiotrofica, meglio conosciuta come "malattia dei calciatori" o morbo di Lou Gehrig (nome del giocatore statunitense di baseball, prima vittima accertata di questa patologia) una degenerazione neurologica fin ora incurabile e che colpisce ogni anno 3 persone ogni 100 mila in tutto il mondo.

A riferire la notizia l'ospedale Molinette di Torino.

Lo studio è stato pubblicato sulla rivista Neuron, dalla quale si può apprendere che questa scoperta è il risultato di un lavoro durato 10 anni: "questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia".

L'equipe che ha condotto la ricerca è composta da diverse strutture scientifiche, sia in Italia che negli Stati Uniti, si tratta del Laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health, i centri Sla dell'ospedale Molinette di Torino (Dipartimento di neuroscienze), dell'università Cattolica di Roma e dell'università di Cagliari, e del Laboratorio di genetica molecolare dell'ospedale Oirm Sant'Anna del capoluogo piemontese.

Gli scienziati hanno analizzato 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi, scoprendo che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. I dottori dell'Ospedale le Molinette di Torino hanno spiegato che una volta scoperto dunque il gene che porta la Sla si è scoperto che l'alterazione identificata: "consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993".

Capire come avviene l'alterazione della proteina che attiva il processo con cui il gene c9orf72 causa



la Sla è la speranza che migliaia di malati sperano possa esser raggiunto il prima possibile.

A finanziare la ricerca sono state le sovvenzioni della Federazione italiana giuoco calcio (Figc), dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Sla e dal ministero della Salute.

di **Enrico Ferdinandi**



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Lettera **43**

QUOTIDIANO ONLINE INDIPENDENTE

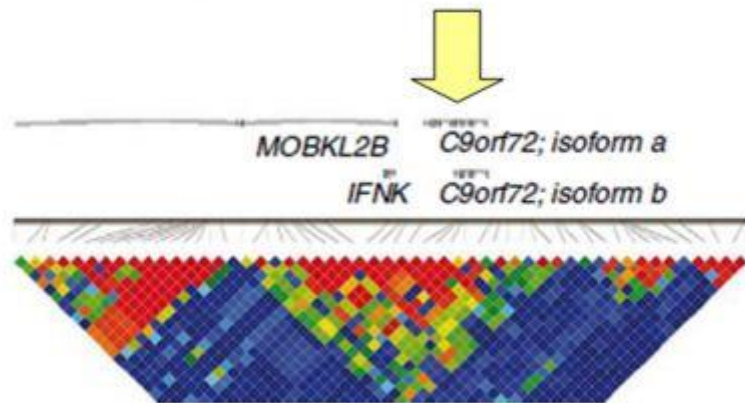
Direttore responsabile: Paolo Madron

GENETICA

Lotta alla Sla: scoperto il gene responsabile

Individuato da ricercatori italiani e statunitensi: un passo storico.

nuovo gene identificato come principale responsabile della Sclerosi Laterale Amiotrofica familiare e sporadica.



Scoperto il gene responsabile della la Sclerosi Laterale Amiotrofica familiare e sporadica. Lo studio, definito dai ricercatori, «una svolta storica» getta nuova luce sulla malattia e accende speranze per (ma non vicine) terapie per gli oltre

italiani colpiti da questa malattia che ha, con tempi diversi, sempre esito letale, e che ha avuto attenzione anche per il tragico destino di una quarantina di calciatori.

ANCHE ITALIANI. Da circa 10 anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare il gene di cui era nota solo la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio è stato pubblicato dopo appena due settimane sulla rivista Neuron, e porta anche il marchio italiano.

I ricercatori del centro Sla delle Molinette, dell'Università cattolica del Sacro Cuore e dell'università di Cagliari, assieme a un gruppo del Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health hanno analizzato 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi.

ENORME PROGRESSO. Il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione di uno specifico gene (lo c9orf72). Questa scoperta, hanno spiegato i ricercatori, rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa della Sla in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici.

//

Sla,

future
5 mila



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Fondamentale per il successo della ricerca è stato l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla, Italsgen, che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro questa malattia.

FINANZIATO DALLA FIGC. Lo studio è stato finanziato dalla Federazione Italiana Giuoco Calcio, Figc, dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Sla e dal Ministero della Salute.

La prossima tappa è approfondire meglio che tipo di correlazioni ci sono con la frequenza dei casi fra i calciatori, ha spiegato il professor Adriano Chiò, direttore del Centro Sla del Dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino, uno degli autori dello studio.

PREDISPOSIZIONE GENETICA. «Si tratta di uno dei più importanti risultati della storia della ricerca sulla Sla perché dimostra in maniera incontrovertibile che la predisposizione genetica è una causa di gran lunga più importante rispetto ad eventuali fattori ambientali», ha rincarato Mario Sabatelli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, responsabile del Centro Sla della Cattolica-Policlinico Gemelli, altro coautore.

«Il risultato è stato ottenuto grazie all'applicazione di modernissime tecnologie di indagine genetica. E' un momento entusiasmante», ha concluso, «ma c'è ancora bisogno di tanti sforzi, soprattutto di ordine economico-organizzativo, per raggiungere il risultato finale: una terapia».

Mercoledì, 21 Settembre 2011

TAG: SCLEROSI LATERALE AMIOTROFICA - SLA



onlus

FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

CRONACA

NEWS 24 LIVE

Sla: scoperto, ricerca sul Dna dei calciatori



ROMA / Passi avanti nella ricerca contro la Sla, Slerosi Laterale Amiotrofica. Una ricerca curata da un team italo-americano di cui fa parte il professor Mario Sabatelli dell'Università Cattolica del Sacro Cuore ha evidenziato il nuovo gene responsabile della malattia.

Lo studio si è concentrato sui casi in cui c'è familiarità, e quindi una predisposizione genetica: sono tuttavia una minoranza, circa il 5%, rispetto alla versione sporadica della malattia. La speranza è che la ricerca genetica porti risultati validi anche per la malattia sporadica. A tal proposito sarà analizzato il Dna di 5 giocatori. Adriano Chiò, direttore del Centro SLA del Dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino ha spiegato che l'obiettivo "comprendere se fra questi sportivi ci possono essere delle condizioni ambientali capaci di attivare la malattia fra chi è geneticamente predisposto".

Leggi tutto: <http://www.cronacalive.it/sla-scoperto-ricerca-sul-dna-dei-calciatori.html#ixzz1YfViIWVT>



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

[Altopascio.info](#) : News in tempo reale

Sensazionale scoperta, identificato il gene responsabile della SLA



[Sensazionale scoperta, identificato il gene responsabile della SLA](#)

Identificato un nuovo gene, principale responsabile della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) familiare e sporadica. Sono molti anni, oramai, che i laboratori di tutto il mondo stavano cercando di identificare il gene di cui si conosceva solo la localizzazione a livello del cromosoma 9.

A condurre lo studio sono stati i ricercatori italiani del centro Sla delle Molinette, dell'Università cattolica del Sacro Cuore e dell'università di Cagliari, congiuntamente a un gruppo del Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health. Lo studio è stato effettuato su 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi ed italiani e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi. Alla fine si è scoperto che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione di uno specifico gene.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Osservatorio malattie rare - Tumori rari, Emofilia, SLA, RDS, Ipertensione, Talassemia, Fibrosi cistica, Huntington, Gaucher

Sla, scoperta la sede della mutazione genetica che la provoca, è nel cromosoma 9p21.

Autore: Ilaria Ciancaleoni Bartoli, 01 Set 2010

Cause ignote e prognosi infausta, una diagnosi a cui si giungeva in genere dopo mesi di calvario tra un esame e l'altro. Fino a pochi anni fa avere la **Sla, la Sclerosi Laterale Amiotrofica**, significava esattamente questo. Poi le cose sono cominciate a cambiare, i progressi della genetica, l'onda emozionale suscitata dai 'malati eccellenti', per lo più personaggi noti del mondo del calcio - come Stefano Borgonovo che l'ha ribattezzata *la stronza*' - hanno dato una spinta alla ricerca. Il risultato è che, da oggi, possiamo permetterci di dire che no, la causa non è più ignota: **il cromosoma in cui si annida il difetto genetico che la causa è stato trovato, è il 9p21**. La notizia è stata pubblicata il primo settembre scorso sul [Lancet Neurology](#). Si tratta dei risultati di una ricerca internazionale che ha coinvolto otto Paesi: Regno Unito, Stati Uniti, Olanda, Irlanda, Francia, Svezia, Belgio e anche l'Italia per la quale hanno partecipato due tra i massimi esperti – il prof. **Vincenzo Silani, dell'Istituto Auxologico di Milano**, e il prof. **Adriano Chiò del dipartimento di neurologia dell'Università degli Studi di Torino**.

La scoperta è di quelle che possono essere definite rivoluzionarie e che va a completare un quadro genetico della malattia il cui primo tassello fu messo pochi anni fa con la scoperta di un gruppo di mutazioni coinvolte nella Sla di tipo familiare, che riguarda però solo il 5 – 10 per cento dei casi. La prima parte dello studio che ha portato a questo importante e concreto risultato è stata condotta dagli studiosi del [King's College di Londra](#) che hanno studiato 599 pazienti inglesi affetti da Sla sporadica e 4.144 sani. Soltanto in un secondo momento sono entrati in gioco tutti gli altri Paesi, che



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

hanno reclutato altri pazienti: 4321 affetti da Sla e 8425 sani.

"L'identificazione - spiega Vincenzo Silani - è avvenuta con la tecnica **Genome-Wide (GWA)** in grado di analizzare, in una popolazione di pazienti affetti da Sla sporadica, quasi un milione di varianti genetiche di una regione calda del genoma localizzata sul cromosoma 9p21". Una regione che era stata individuata e messa sotto studio dopo che una ricerca precedente aveva dimostrato, contrariamente a quello che si pensava in passato, che la Sla talvolta pregiudica anche le capacità mentali accompagnandosi a demenza frontotemporale, una malattia che parte appunto dal cromosoma 9p. Questa scoperta dunque, come ha sottolineato Silani "rappresenta un passo sostanziale verso la definizione delle cause eziopatogenetiche della Sla: solo attraverso questi passaggi obbligati potrà essere approntata una terapia per i pazienti".

E se oggi possiamo già dire che le cause non sono più del tutto ignote forse fra qualche anno, questa è l'obiettivo finale, si potrà dire che anche la diagnosi non è più infausta, e che dunque *la stronza* sarà stata sconfitta.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

CORRIERE

di Puglia e Lucania nel Mondo

Testata Giornalistica Internazionale aderente alla F.U.S.I.E.
(Federazione Unitaria Stampa Italiana all'Estero)
A.B.M. Editore (Associazione Baresi nel Mondo)

Scoperto gene della Sla

21 settembre 2011

Un gene responsabile di oltre un terzo dei casi familiari di sclerosi laterale amiotrofica (Sla o morbo di Lou Gehrig) è stato scoperto grazie a uno studio collaborativo che ha visto al fianco il Laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health americani e numerose strutture italiane: i centri Sla dell'ospedale Molinette di Torino (Dipartimento di neuroscienze), dell'università Cattolica di Roma e dell'università di Cagliari, e il Laboratorio di genetica molecolare dell'ospedale Oirm Sant'Anna del capoluogo piemontese.



Torino, 21 sett. A riferire l'identificazione del nuovo gene, «*principale responsabile della Sla familiare e sporadica*», è l'ospedale torinese Molinette. Da circa 10 anni – ricorda in una nota – i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare questa porzione di Dna, di cui era nota la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio è stato subito accettato e pubblicato oggi, dopo sole due settimane, sulla rivista 'Neuron'.

Gli scienziati hanno analizzato 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi, scoprendo che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. L'alterazione identificata, spiegano gli esperti delle Molinette, «*consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo*



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993».

Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la Sla, si precisa nella nota delle Molinette di Torino. «*La proteina c9orf72 di solito ha una sede nucleare, mentre nella forma mutata si localizza prevalentemente in sede citoplasmatica. Ciò indica che un'alterata localizzazione della proteina potrebbe essere alla base del suo malfunzionamento*», ipotizzano i ricercatori. «*Inoltre l'espansione esonucleotidica determina un'alterazione della trascrizione del Dna, sequestrando proteine e Rna normali coinvolti nella regolazione della trascrizione stessa*».

Secondo gli autori, «*questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia, soprattutto perchè permette di spiegare la causa della Sla in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici*». Chiave per il successo della ricerca, evidenziano gli scienziati, è stato l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla (Italsgen), che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la malattia. Lo studio è stato finanziato dalla Federazione italiana gioco calcio (Figc), dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Sla e dal ministero della Salute (ricerca finalizzata).

Red. Ag.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



Salute

Sla: scoperto il gene responsabile

ROMA, 21 SET – E' stato identificato un nuovo gene, principale responsabile della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) familiare e sporadica. Da circa 10 anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare il gene di cui era nota solo la localizzazione a livello del cromosoma 9.

Lo studio (pubblicato dopo appena due settimane), sulla rivista Neuron, e' stato condotto da ricercatori italiani del centro Sla delle Molinette, dell'Universita' cattolica del Sacro Cuore e dell'universita' di Cagliari, assieme a un gruppo del Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health. L'analisi su 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi ed italiani e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione di uno specifico gene (lo c9orf72). Questa scoperta, hanno spiegato i ricercatori, rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della SLA e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa della SLA in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici. Fondamentale per il successo della ricerca è stato l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della SLA (ITALSGEN), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la SLA. Lo studio è stato finanziato dalla Federazione Italiana Giuoco Calcio (FIGC), dalla Fondazione Vialli e Mauro per la SLA e dal Ministero della Salute (ricerca finalizzata).

21 settembre 2011 | 11:21



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

affaritaliani.it

CRONACHE

Genetica, trovato gene responsabile della Sla "Una vera rivoluzione"

Mercoledì, 21 settembre 2011 - 18:57:53



Un nuovo traguardo è stato raggiunto dalla ricerca sulla Sla, la sclerosi laterale amiotrofica, da un team scientifico formato da esperti americani e italiani. E' stato scoperto, infatti, un gene responsabile di oltre un terzo dei casi familiari del cosiddetto morbo di Lou Gehrig. A riferirlo l'ospedale **Molinette di Torino.**

Secondo gli autori dello studio, che è stato pubblicato sulla rivista **Neurone** che i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di portare a termine da oltre 10 anni, "questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della Sla e della sua terapia". La ricerca è stata realizzata grazie alla collaborazione tra diverse strutture scientifiche, sia in **Italia** che negli **Stati Uniti**. In particolare sono scesi in campo il Laboratorio di neurogenetica dei **National Institutes of**



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Health, i centri Sla dell'ospedale **Molinette di Torino** (Dipartimento di neuroscienze), dell'**università Cattolica di Roma** e dell'**università di Cagliari**, e del Laboratorio di genetica molecolare dell'**ospedale Oirm Sant'Anna** del capoluogo piemontese.

Per raggiungere l'importante risultato scientifico, sono stati analizzati 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi, scoprendo che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. Gli esperti delle Molinette spiegano che l'alterazione identificata "consiste in un'espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti Sla portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993". Una scoperta rivoluzionaria che fa sperare le persone malate, anche se non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la Sla, probabilmente, ipotizzano gli esperti, attraverso un'**alterata localizzazione della proteina**.

A supporto del team di ricercatori il consorzio italiano per lo studio della genetica della Sla (Italsgen) - che riunisce 14 centri universitari e ospedalieri italiani - oltre che ai necessari **finanziamenti** elargiti dalla Federazione italiana giuoco calcio (**Figc**), dalla **Fondazione Vialli e Mauro per la Sla** e dal **ministero della Salute** (ricerca finalizzata).



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Online-News

L'INFORMAZIONE A DOMICILIO (QUOTIDIANO DI INFORMAZIONE INDIPENDENTE)
DIRETTORE GIOVANNI TAGLIAPIETRA

giovedì, settembre 22nd, 2011

Identificato il gene che provoca la Sla. «Scoperta straordinaria»



E' stato identificato dai medici del "Centro Sla" dell'ospedale "Molinette" di Torino il gene responsabile della Sclerosi laterale amiotrofica, conosciuta anche come morbo di Lou Gehrig dal nome del giocatore statunitense di baseball che fu la prima vittima accertata di questa patologia, una degenerazione neurologica per ora incurabile che colpisce ogni anno in tutto il mondo 3 persone ogni 100 mila. Il gene in questione è il c9orf72, la cui mutazione inattesa provoca la malattia, sia nella forma familiare che in quella sporadica. La scoperta, pubblicata sulla rivista scientifica "Neuron", la più importante nel campo della Neurologia, è un primo ma fondamentale passo non solo per comprendere l'origine della malattia, ma soprattutto per cercare una possibile terapia. «Questa scoperta – ha dichiarato il professor Adriano Chiò, neurologo e direttore del Centro Sla – rappresenta un importante progresso verso l'identificazione non solo della causa della malattia in un terzo di tutti i casi familiari di Sla e in una percentuale dei casi sporadici, ma anche della sua terapia». Era da circa 10 anni che i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare il gene responsabile della malattia di cui era nota la localizzazione a livello del cromosoma 9. Ora che è stato scoperto ed isolato si tratta di capire che cosa provoca la mutazione del Dna. E saranno questi i prossimi passi della ricerca.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

DOTTOR SALUTE

Publicato il: mercoledì, settembre 21st, 2011

Sla: scoperto il gene responsabile

Un gruppo di ricercatori italiani e americani ha scoperto il gene responsabile della Sclerosi laterale amiotrofica, non l'unico gene ma certamente il responsabile numero uno. La Sla è ormai diventata tristemente celebre come una malattia molto diffusa tra i calciatori. Prende anche il nome di morbo di Lou Gehrig. Consiste in una degenerazione neurologica che al momento dal mondo scientifico viene considerata incurabile. Secondo le stime si tratta di una malattia che colpisce ogni anno in tutto il mondo 3 persone ogni 100 mila.

Fino ad ora si era compresa parte della dinamica di questa malattia, ma gli ultimi passi in avanti risultano fondamentali: la Sla si manifesta in due forme: la forma familiare e quella sporadica. In entrambi i casi è provocata da una mutazione inattesa di un gene. Solitamente si tratta di un gene che si trova nel nucleo, nella sua forma mutata che porta alla malattia si trasferisce nel citoplasma dando il via a un'alterazione della trascrizione del Dna.

C'è molto entusiasmo nella comunità scientifica per questa scoperta, a tal punto che la sua versione è stata subito considerata valida al punto da venire pubblicata oggi, dopo appena due settimane, sulla rivista Neuron.

Un riconoscimento importante se consideriamo che si tratta della più importante e prestigiosa rivista scientifica internazionale nel campo della Neurologia. Gli autori della scoperta e chi ne ha preso atto sono convinti che si tratta di un passo avanti fondamentale per comprendere come questa malattia si scatena, step decisivo per intraprendere nuove strade verso una cura.

Secondo lo studio, siamo sulla strada giusta. Per verificare la veridicità della tesi, sono stati analizzati 268 casi familiari di Sla americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di Sla finlandesi. Ebbene pare che il 38 per cento dei casi familiari e circa il 20 per cento dei casi sporadici presentavano proprio una alterazione del gene che si ritiene responsabile.

La ricerca si concentrava da oltre un decennio sul cromosoma 9, con la convinzione che si trattasse di un gene responsabile della Sla. La difficoltà era proprio riuscire a isolarlo in laboratorio.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



Chi bisogna ringraziare per questa scoperta? Il merito va alla collaborazione nata tra il Laboratorio di neurogenetica del National Institutes of Health di Bethesda e diverse equipe italiane. Parliamo di centri all'avanguardia come il centro Sla e il laboratorio di Genetica molecolare degli ospedali Molinette e Sant'Anna di Torino, ricercatori dell'università Cattolica di Roma, e il centro Sla dell'università di Cagliari.

"Dobbiamo fare qualcosa in concreto per vincere la Sla ed aiutare le persone che soffrono per questa malattia".

E' il pensiero di Stefano Borgonovo, ex calciatore della Fiorentina malato di Sla, che si è concretizzato con la creazione della Fondazione Stefano Borgonovo Onlus, riconosciuta con personalità giuridica.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

Dica 33

la Video Enciclopedia della Salute

NOTIZIE

- **14/09/2011 I "Pagiassi" dell'Admo a Genova per il trapianto del midollo osseo**

SLA, scoperta la causa principale

Lunedì 22 Agosto 2011

La sclerosi laterale amiotrofica (Sla) sembra essere causata da una disfunzione del sistema di riciclaggio cellulare. E' quanto emerso da una ricerca della Northwestern University Feinberg School of Medicine appena pubblicata su Nature. I ricercatori hanno individuato un difetto nel modo in cui le cellule nervose del cervello riciclano le proteine che dovrebbero costituire il proprio edificio cellulare. In pratica le cellule non riescono più a riparare se stesse e cominciano a danneggiarsi. La Sla colpisce circa 350.000 persone in tutto il mondo, tra cui bambini e adulti, e circa la metà delle persone muoiono entro tre anni dalla sua insorgenza. Il malfunzionamento individuato dai ricercatori avviene nel sistema di riciclaggio delle cellule nervose nel midollo spinale e nel cervello. Per funzionare correttamente, le proteine (i mattoni della cellula) devono essere riciclate a livello cellulare. Ma nella Sla questo sistema risulta compromesso. La cellula non riesce a riparare se stessa e così si danneggia gravemente. Gli scienziati americani hanno scoperto che una proteina, ubiquilin2, responsabile di indirizzare il processo di riciclaggio, non funziona nelle persone affette da Sla. Questo significa che le proteine danneggiate si accumulano nelle cellule nervose del midollo spinale e del cervello, provocando così la loro degenerazione. I ricercatori hanno verificato che questa ripartizione avviene in tutte e tre le forme di Sla - ereditaria, non ereditaria, e Sla con demenza. "Conosciamo da tempo che il sistema di riciclaggio dei rifiuti cellulari è coinvolto nella malattia, ma questa è la prima volta che vi è stata una prova diretta", ha detto Belinda Cupido, responsabile dello sviluppo di ricerca presso l'UK's Motor Neurone Disease Association. L'autore dello studio, Teepu Siddique, ha dichiarato: "Questa ricerca apre un campo completamente nuovo per trovare una cura efficace per la SLA. Ora possiamo testare farmaci che regolano questo percorso di proteine e provare a ottimizzarlo". Secondo i ricercatori la scoperta potrebbe avere un ruolo importante anche in altre malattie neurodegenerative, tra cui la demenza e il morbo di Parkinson.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

www.fiorentina.it

IL SITO DEI TIFOSI VIOLA

Sla, una importante scoperta negli Stati Uniti

22/09/2011

Un nuovo gene responsabile della "Sclerosi Laterale Amiotrofica" (SLA) familiare e sporadica è stato identificato dal laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health, Bethesda, USA, diretto dal dottor Bryan J. Traynor. Lo studio, che lo stesso Traynor aveva presentato nei mesi scorsi a Coverciano, durante un convegno scientifico organizzato dalla Figc, è stato effettuato da un gruppo di specialisti, tra i quali anche medici italiani, e dimostra come i fattori genetici siano alla base della Sla. Una scoperta di enorme rilevanza sul piano scientifico, ottenuta grazie all'applicazione di modernissime tecnologie di indagine genetica, senza dubbio uno dei risultati più importanti conseguiti nella storia della ricerca sulla SLA. La ricerca è stata finanziata dalla Figc, dalla Fondazione Vialli e Mauro per la SLA e dal Ministero della Salute (ricerca finalizzata). Una battaglia che la Figc si è impegnata a sostenere dal settembre 2008 attraverso numerose iniziative, tra le quali lo stanziamento di fondi e l'istituzione di una borsa di studio intitolata alla memoria del professor Vecchiet, coordinate da una Commissione medico-scientifica presieduta dal professor Paolo Zeppilli. "Ho appreso con grande soddisfazione la notizia, che senza dubbio segna un significativo passo in avanti nel campo della ricerca sulla Sla, confermando che la strada intrapresa fin dall'inizio, cioè quella della ricerca genetica, era quella giusta - spiega Zeppilli - Ancora una volta i finanziamenti stanziati per il lavoro della Commissione sono andati a buon fine, un grande successo per la Figc che si è impegnata in prima linea in questa battaglia".

Fulvio Bianchi, SpyCalcio - repubblica.it

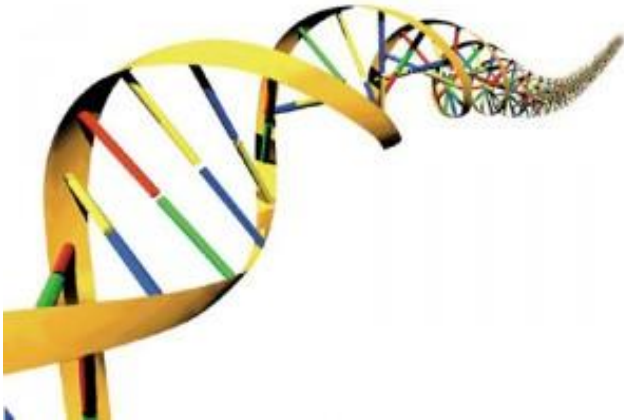


FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT



Svolta nella lotta alla SLA: scoperto il gene responsabile

Posted By [Lucia Calò](#) On settembre 22nd 2011.



È notizia di poche ore fa quella che vede la possibile scoperta del gene responsabile della SLA, Sclerosi Laterale Amiotrofica o detta anche “morbo di Lou Gehrig”, dal nome del giocatore americano di baseball che ne fu la prima vittima accertata, e che ad oggi pare abbia colpito ben più di 5 mila italiani.

Pare sia stato un team di studio composto sia da ricercatori italiani che statunitensi a portare a termine il lavoro, trovato il gene responsabile della SLA, il gene c9orf72, che nell'ambito medico è stato definito “un'evento storico”. Alla scoperta ha partecipato il consorzio italiano per lo studio della genetica della SLA (ITALSGEN), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani. Lo studio è stato finanziato anche dalla Federazione Italiana Giuoco Calcio (FIGC), dal Ministero della Salute e dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport onlus.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

VIVERE IN ARMONIA

SLA: scoperto il gene responsabile

E' il "c9orf72". Un'equipe italo-americana la prima dopo 10 anni di tentativi



“Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l’identificazione della causa della SLA e della sua terapia”. Questo il commento a caldo dell’equipe di scienziati, italiani e americani, che ha raggiunto ieri un traguardo dai connotati davvero storici: **la scoperta del gene che causa la sclerosi laterale amiotrofica.**

Il gene in questione infatti sarebbe il responsabile di oltre un terzo dei casi familiari del cosiddetto morbo di *Lou Gehrig* (dal nome del giocatore statunitense di baseball che fu la prima vittima accertata di questa patologia). Morbo che colpisce i “neuroni di moto”, causando la perdita progressiva e irreversibile della normale capacità di deglutizione, dell’articolazione della parola e del controllo dei muscoli scheletrici. Una

paralisi che può avere un’estensione variabile fino alla compromissione dei muscoli respiratori, e quindi alla morte. Una malattia terribile. E un fenomeno ben conosciuto in Italia, forse soprattutto per la forza con cui ha colpito molti ex calciatori degli anni 80/90. Giusto per citarne alcuni: **Rino Gritti, Franco Tafuni, Piergiorgio Corno, Maurizio Vasino, Luca Pulino, Lauro Minghelli, Adriano Lombardi, Giuliano Taccola, Mauro Bicicli, Guido Vincenzi, Ernst Ocwirk, Gianluca Signorin, Fabrizio Gorin, Adriano Longoni e Stefano Borgonovo.**

Oggetto dell’analisi, sono stati 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi e italiani, e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi: **è stato scoperto che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un’alterazione del gene c9orf72.**

Tale alterazione identificata “consiste in un’espansione esanucleotidica (GGGGCC) a livello del primo introne del gene. La frequenza di pazienti SLA portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della Sla nel 1993”.

Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la SLA, gli esperti ipotizzano che si tratti di una localizzazione alterata della proteina.

E ancora una volta la collaborazione tra differenti paesi e gli aiuti economici dei privati sono stati fondamentali. USA e Italia sono scesi in campo mettendo a disposizione strutture d’eccellenza: il Laboratorio di neurogenetica dei National Institutes of Health, i centri Sla dell’ospedale Molinette di Torino (Dipartimento di neuroscienze), dell’Università Cattolica di Roma, dell’Università di Cagliari e il Laboratorio di genetica molecolare dell’ospedale Oirm Sant’Anna del capoluogo piemontese. Importanti fondi per la ricerca sono stati elargiti dalla Federazione italiana giuoco calcio (Figc), dalla Fondazione Vialli-Mauro (attiva da tempo dopo il caso che ha colpito l’ex calciatore Stefano Borgonovo) e dal Ministero della Salute.

Lo studio, **che da circa 10 anni ricercatori di tutto il mondo stavano cercando di portare a termine**, è già stato pubblicato sulla rivista **Neuron**. I malati di sclerosi laterale amiotrofica possono adesso nutrire nuove speranze per il loro futuro. Una cura della malattia potrebbe essere più vicina.



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

REPUBBLICA - Scoperta straordinaria, trovata la causa della SLA, malattia che affligge molti calciatori

[Homepage](#) » [Rassegna Stampa](#) » News # 41690

Autore: Redazione - Data: giovedì, 22 settembre 2011, 10:04 - Visite: **1.120**



Si apre una nuova frontiera nella lotta contro la Sclerosi Laterale Amiotrofica, meglio conosciuta come SLA. La malattia che colpisce il sistema nervoso non aveva fino ad oggi una causa conosciuta, ma uno studio condotto dai laboratori italiani e statunitensi ha permesso di identificare la modificazione di un gene, comune ad un'alta percentuale di casi di SLA accertati. Lo studio è stato finanziato dalla FIGC, dal Ministero della salute e dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus.

IL GENE COLPEVOLE - Il gene identificato sarebbe il principale responsabile della SLA familiare e sporadica. Da circa 10 anni i laboratori di tutto il mondo stavano tentando di identificare questo gene di cui era nota solo la localizzazione a livello del cromosoma 9. Lo studio è stato subito accettato e pubblicato oggi, dopo appena due settimane, sulla rivista Neuron, la più importante e prestigiosa rivista scientifica internazionale nel campo della Neurologia. Lo studio ha analizzato 268 casi familiari di SLA americani, tedeschi ed italiani e 402 casi familiari e sporadici di SLA finlandesi ed ha permesso di scoprire che il 38% dei casi familiari e circa il 20% dei casi sporadici erano portatori di un'alterazione del gene c9orf72. La frequenza di pazienti SLA portatori di questa mutazione è circa doppia di quella del gene SOD1, il primo gene identificato della SLA nel 1993. Non è ancora chiaro quale sia il meccanismo attraverso cui il gene c9orf72 causi la SLA.

ENORME PASSO AVANTI - Questa scoperta rappresenta un importante progresso verso l'identificazione della causa della SLA e della sua terapia, soprattutto perché permette di spiegare la causa della SLA in un'elevata percentuale di casi familiari e sporadici. Fondamentale per il successo della ricerca è stato



FONDAZIONE VIALLI E MAURO
PER LA RICERCA E LO SPORT

l'apporto del consorzio italiano per lo studio della genetica della SLA (ITALSGEN), che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la SLA.

MASSIMO MAURO: "DETERMINATI A MANTENERE L'IMPEGNO" - Massimo Mauro ha voluto in primis ringraziare tutti i ricercatori che hanno contribuito al successo dello studio. "Ringrazio le conoscenze del prof. Chiò di Torino e i consigli di Mario Menazzini, questo risultato ci dà la speranza che in un futuro non troppo lontano si possa trovare una cura". Il lavoro della Fondazione Vialli e Mauro però prosegue perché le iniziative benefiche sono sempre necessarie. "Questo traguardo è straordinariamente importante e noi della Fondazione siamo ancora più determinati nel continuare a impegnarci insieme ai nostri sponsor e ai nostri amici". A proposito di amici, Mauro ha voluto citarne tre in particolare: "Voglio ringraziare Del Piero, Staffelli e il dott. Edoardo Garrone che non sono mai mancati alle nostre iniziative". Ma la soddisfazione più grande dopo la scoperta delle équipe di ricercatori è un'altra: "Siamo felicissimi che l'impegno nostro e di chi contribuisce alle raccolte fondi sia servito ad ottenere grandi risultati".

RINGRAZIAMENTI - Mauro coglie l'occasione per ringraziare alcuni degli sponsor della Fondazione Vialli e Mauro come "i fratelli Riccardo e Alberto Cristina, il dott. Celada, Valerio Pecezzi del Banco di San Paolo, Gianpiero Mondini e, come lo chiamiamo noi, Robertone". Allo studio hanno collaborato il Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health di Bethesda, negli USA, diretto dal dottor Bryan J. Traynor. Il Centro SLA del Dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino, del professor Adriano Chiò; il laboratorio di Genetica Molecolare dell'ospedale OIRM Sant'Anna di Torino, diretto dalla dottoressa Gabriella Restagno; il centro SLA dell'Università Cattolica del Sacro Cuore del professor Mario Sabatelli ed il centro SLA dell'Università di Cagliari diretto dal dottor Giuseppe Borghero.

Fonte: Repubblica