

Torino, 22 settembre 2011

## COMUNICATO STAMPA

### **Identificato un nuovo gene che causa più di un terzo dei casi familiari della SLA**

È 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 la localizzazione a livello del cromosoma 9. 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. Allo studio hanno collaborato il Laboratorio di Neurogenetica del National Institutes of Health (Bethesda, USA, diretto dal dottor Bryan J. Traynor); il Centro SLA del Dipartimento di Neuroscienze dell'ospedale Molinette di Torino (diretto dal 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 (diretto dal professor Mario Sabatelli); ed il centro SLA dell'Università di Cagliari (diretto dal dottor Giuseppe Borghero).

Lo studio collaborativo 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*. 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.

Non è 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. 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 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 Ricerca e lo Sport Onlus e dal Ministero della Salute (ricerca finalizzata).

L'Addetto Stampa  
**Pierpaolo Berra**