

Torino, 30 marzo 2014

COMUNICATO STAMPA

Identificato un nuovo gene che causa la SLA

E' stato identificato un nuovo gene, coinvolto nell'esordio della SLA (Sclerosi Laterale Amiotrofica – Morbo di Lou Gehrig). Il gene, denominato Matr3 e localizzato sul cromosoma 5, è stato scoperto in diverse ampie famiglie con più membri affetti da SLA e da demenza frontotemporale. I risultati di questa ricerca sono stati pubblicati sulla prestigiosa rivista internazionale *Nature Neuroscience*, che ha addirittura dedicato la propria copertina all'evento.

Gli autori di questa eccezionale scoperta di un nuovo gene associato alla SLA sono un gruppo di ricercatori italiani del consorzio ITALSGEN (che riunisce 14 centri universitari ed ospedalieri italiani che si sono uniti per la lotta contro la SLA), coordinati dal professor Adriano Chiò (Dipartimento di Neuroscienze ‘Rita Levi Montalcini’ dell'ospedale Molinette della Città della Salute e della Scienza e dell'Università di Torino), dalla dottoressa Gabriella Restagno (Laboratorio di Genetica Molecolare dell’Azienda Ospedaliero Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino) e dal dottor Mario Sabatelli (dell’Istituto di Neurologia dell’Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma), in collaborazione con il dottor Bryan Traynor (neurologo dell’NIH di Bethesda – Washington).

La scoperta di un nuovo gene implicato nell’eziologia della SLA fornisce informazioni fondamentali per l’identificazione dei meccanismi della degenerazione dei motoneuroni ed avvicina la possibilità di nuove terapie mirate, grazie all’individuazione di vie cellulari suscettibili di interventi terapeutici.

La scoperta è stata possibile grazie all’utilizzazione di nuove tecniche di sequenziamento dell’intero esoma (exome sequencing), cioè della parte del DNA che codifica per le proteine. La proteina Matr3 è una proteina che lega il DNA e condivide domini strutturali con altre proteine che legano l’RNA, come FUS e TDP43 che sono anch’esse implicate nella SLA. Lo studio è stato eseguito su 108

casi (32 italiani, raccolti dai centri SLA aderenti al consorzio ITALSGEN). Per accertare l'assenza di mutazioni in soggetti sani, il gene Matrin3 è stato poi sequenziato in circa 5190 controlli sani, 1242 dei quali italiani.

Tutti i dati di sequenza degli esomi ottenuti con questa ricerca sono stati resi di dominio pubblico per poter essere utilizzati da altri ricercatori in tutto il mondo per ulteriori ricerche. La scoperta di questo nuovo gene rappresenta pertanto una svolta fondamentale per la comprensione di questa terribile patologia ed offre prospettive per l'identificazione di terapie per il suo trattamento.

La ricerca è stata finanziata per la parte italiana da AriSLA – Fondazione Italiana di ricerca per la SLA nell'ambito del progetto SARDINIALS, dalla Fondazione Vialli e Mauro per la Ricerca e lo Sport Onlus, dalla FIGC Federazione Italiana Giuoco Calcio, dal Ministero della Salute e dalla Comunità Europea nell'ambito del 7° Programma Quadro.

L'Addetto Stampa
Pierpaolo Berra

Per informazioni: tel.: 335 / 12.22.559