

Pinzette molecolari contro una rara malattia genetica infantile

Di Redazione DottNet

Bloccano neurodegenerazione e potenziano terapia, test sui topi

Vere e proprie 'pinzette' molecolari, disegnate ad hoc per arrestare l'accumulo di sostanze tossiche nel cervello dei bambini e prevenire i danni tipici di una rara e gravissima malattia genetica, la sindrome di Sanfilippo: sono state messe a punto da un gruppo internazionale di ricercatori guidato dal Ceinge di Napoli, con la collaborazione anche di Università Federico II di Napoli e Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli. Sperimentato nei topi, questo trattamento non solo ha protetto il cervello dalla neurodegenerazione, ma si è dimostrato in grado di potenziare gli effetti della terapia genica.

Lo studio, pubblicato sulla rivista Molecular Therapy, potrebbe aprire nuove prospettive per la cura di questa patologia e anche di tante altre malattie neurodegenerative, come l'Alzheimer. La sindrome di Sanfilippo è una rara malattia metabolica dovuta alla mancanza di un enzima responsabile dello smaltimento di una sostanza di scarto, che si accumula in particolare nel cervello.

Già intorno ai 3 anni, i bambini colpiti perdono tutte le capacità acquisite e vanno incontro a convulsioni e disturbi del movimento, con un'aspettativa di vita che raramente supera i 20 anni. Oltre alle terapie sperimentali al momento disponibili, i ricercatori coordinati da Alessandro Fraldi hanno ora trovato il modo di aggredire la malattia anche da un altro fronte. "La chiave sta nelle 'pinzette molecolari', ossia molecole che inibiscono l'accumulo dell'amiloide, un'altra sostanza tossica", dice Fraldi. "Accumuli di questa proteina sono presenti in numerose malattie neurodegenerative, come l'Alzheimer: bloccandoli è come se mettessimo un freno alla neurodegenerazione, limitando un effetto tossico a valle del difetto genetico. Inoltre, nel modello murino - continua Fraldi - abbiamo dimostrato che questi farmaci, se somministrati in combinazione con la terapia genica, ne potenziano l'effetto terapeutico. Questi risultati ci fanno ben sperare di poter valutare presto l'effetto di questi nuovi farmaci nell'uomo".

<https://www.dottnet.it/articolo/32537780/pinzette-molecolari-contro-una-rara-malattia-genetica-infantile>

DottNet

Contenuti - Canali - Minisiti - ECM - eXtra - Tool

Pinzette molecolari contro una rara malattia genetica infantile

MALATTIE RARE REDAZIONE DOTNET 31/10/2024 14:14

Bloccano neurodegenerazione e potenziano terapia, test sui topi

Vere e proprie 'pinzette' molecolari, disegnate ad hoc per arrestare l'accumulo di sostanze tossiche nel cervello dei bambini e prevenire i danni tipici di una rara e gravissima malattia genetica, la sindrome di Sanfilippo: sono state messe a punto da un gruppo internazionale di ricercatori guidato dal Ceinge di Napoli, con la collaborazione anche di Università Federico II di Napoli e Istituto Telethon di Genetica e Medicina (Tigem) di Pozzuoli. Sperimentato nei topi, questo trattamento non solo ha protetto il cervello dalla neurodegenerazione, ma si è dimostrato in grado di potenziare gli effetti della terapia genica.



Lo studio, pubblicato sulla rivista Molecular Therapy, potrebbe aprire nuove prospettive per la cura di questa patologia e anche di tante altre malattie neurodegenerative, come l'Alzheimer. La sindrome di Sanfilippo è una rara malattia metabolica dovuta alla mancanza di un enzima responsabile dello smaltimento di una sostanza di scarto, che si accumula in particolare nel cervello.

Già intorno ai 3 anni, i bambini colpiti perdono tutte le capacità acquisite e vanno incontro a convulsioni e disturbi del movimento, con un'aspettativa di vita che raramente supera i 20 anni. Oltre alle terapie sperimentali al momento disponibili, i ricercatori coordinati da Alessandro Fraldi hanno ora trovato il modo di aggredire la malattia anche da un altro fronte. "La chiave sta nelle 'pinzette molecolari', ossia molecole che inibiscono l'accumulo dell'amiloide, un'altra sostanza tossica", dice Fraldi. "Accumuli di questa proteina sono presenti in numerose malattie neurodegenerative, come l'Alzheimer: bloccandoli è come se mettessimo un freno alla neurodegenerazione, limitando un effetto tossico a valle del difetto genetico. Inoltre, nel modello murino - continua Fraldi - abbiamo dimostrato che questi farmaci, se somministrati in combinazione con la terapia genica, ne potenziano l'effetto terapeutico. Questi risultati ci fanno ben sperare di poter valutare presto l'effetto di questi nuovi farmaci nell'uomo".