

SALUTE

Malattie rare infantili: da Napoli una nuova speranza

Di Redazione

La ricerca sull'atrofia muscolare spinale è stata sviluppata grazie ad una stretta collaborazione tra il Ceinge di Napoli, l'università Luigi Vanvitelli, la Federico II, le università di Salerno e Cagliari e l'ospedale Bambino Gesù di Roma

C'è tanta Napoli nello studio che apre a importanti novità nella cura dell'atrofia muscolare spinale (Sma). La ricerca - riferisce una nota - è stata sviluppata grazie ad una stretta collaborazione tra il Ceinge Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, l'università della Campania Luigi Vanvitelli, gli atenei di Napoli Federico II, di Salerno, di Cagliari e l'ospedale Bambino Gesù di Roma. Il network di ricercatori e clinici nel campo delle neuroscienze ha identificato gravi alterazioni biochimiche epatiche e neurometaboliche nella Sma, malattia genetica rara, che nella forma più grave provoca paralisi fino alla morte prematura dei bambini.

I risultati dello studio, durato 4 anni e condotto su 33 pazienti pediatriche e in modelli animali, sono stati pubblicati su 'Communication Biology', rivista del gruppo 'Nature'. La ricerca apre la strada alla possibile identificazione di nuovi biomarcatori per predire l'esordio della malattia e di nuovi approcci terapeutici per potenziare i farmaci oggi disponibili. Il gene responsabile della Sma - spiegano i ricercatori - ha effetti sul metabolismo degli aminoacidi del cervello e del fegato fin dai primi giorni dalla nascita. Incide anche sull'espressione degli enzimi che permettono la sintesi dei neurotrasmettitori, cioè delle molecole segnale usate nella comunicazione tra le cellule nervose.

"Un risultato importante - commenta l'ideatore del progetto Alessandro Usiello, direttore del Laboratorio di Neuroscienze traslazionali del Ceinge e professore di Biochimica clinica dell'università Vanvitelli - che da un lato fa pensare alla possibilità di stabilire nuovi biomarcatori per predire l'esordio della malattia, dall'altro suggerisce l'importanza della nutrizione per compensare i deficit metabolici causati dalla riduzione della proteina Sma. Abbiamo studiato il profilo metabolico, epatico e cerebrale, di modelli animali Sma nelle diverse fasi della malattia. I risultati hanno svelato che nella Sma è presente una notevole alterazione metabolica di numerosi aminoacidi, accompagnata da una severa riduzione dei livelli del neurotrasmettitore noradrenalina, implicato anche nella regolazione dell'eccitazione delle cellule nervose, del loro metabolismo energetico e delle risposte infiammatorie".

"I risultati ottenuti nei modelli murini Sma - chiarisce Francesco Errico, ricercatore Ceinge e professore di Biochimica generale presso il Dipartimento di Agraria dell'università Federico II - sono coerenti con quanto abbiamo riscontrato nel liquido cerebrospinale dei pazienti pediatriche Sma 1 dell'ospedale Bambino Gesù, nei quali si evidenziano alterazioni nel metabolismo di diversi aminoacidi, nonché un aumento dei livelli di noradrenalina dopo il trattamento col Nusinersen, noto aumentare i livelli di Smn", la proteina Survival Motor Neuron, "essenziale per la sopravvivenza e il normale funzionamento dei motoneuroni".

Le ricerche, svolte in collaborazione con i gruppi di ricerca di Pino Pignataro, professore di Farmacologia dell'università Federico II, di Manolo Carta, professore di Fisiologia dell'università di Cagliari, e di Anna Maria D'Ursi, professore di Chimica farmaceutica dell'università di Salerno - dettaglia la nota - sono state in parte finanziate dai Fondi Pnrr project Mnesys (Multiscale integrated approach to the study of the nervous system in health and disease).

[Malattie rare infantili: da Napoli una nuova speranza \(napolitoday.it\)](https://www.napolitoday.it/malattie-rare-infantili-da-napoli-una-nuova-speranza)

NAPOLITODAY

NT
Redazione
22 novembre 2023 12:34

Si parla di
bambini
malattie rare

SALUTE
Malattie rare infantili: da Napoli una nuova speranza

La ricerca sull'atrofia muscolare spinale è stata sviluppata grazie ad una stretta collaborazione tra il Ceinge di Napoli, l'università Luigi Vanvitelli, la Federico II, le università di Salerno e Cagliari e l'ospedale Bambino Gesù di Roma

Ascolta questo articolo ora...

C'è tanta Napoli nello studio che apre a importanti novità nella cura dell'atrofia muscolare spinale (Sma). La ricerca - riferisce una nota - è stata sviluppata grazie ad una stretta collaborazione tra il Ceinge Biotecnologie avanzate Franco Salvatore di Napoli, l'università della Campania Luigi Vanvitelli, gli atenei di Napoli Federico II, di Salerno, di Cagliari e l'ospedale Bambino Gesù di Roma. Il network di ricercatori e clinici nel campo delle neuroscienze ha identificato gravi alterazioni biochimiche epatiche e neurometaboliche nella Sma, malattia genetica rara, che nella forma più grave provoca paralisi fino alla morte prematura dei bambini.