

Telethon è di casa all'Insubria

Pubblicato: Venerdì 2 Dicembre 2005

Continua la collaborazione tra la **Fondazione Telethon e l'Università dell'Insubria: il laboratorio di biologia molecolare** con sede a Busto Arsizio è riconfermato "laboratorio Telethon" **anche per il prossimo triennio 2005-2007**: il *grant* (fondi concessi) di **205.775 euro** contribuirà a far proseguire le ricerche sull' "identificazione e caratterizzazione di proteine che, interagendo con la proteina **MecP2**, possono essere coinvolte nella **sindrome di Rett**"

La sindrome di Rett (SR) è una malattia genetica che affligge prevalentemente le femmine con una frequenza di un individuo colpito ogni 10000-15000 nascite. Le bambine affette presentano uno sviluppo normale per i primi 6-36 mesi della loro esistenza e solo successivamente la malattia si manifesta con un drammatico **ritardo mentale**, caratterizzato dalla perdita del linguaggio e delle capacità manuali.

Il gruppo di ricerca di biologia molecolare coordinato dal professor **Gianfranco Badaracco**, dalla professoressa **Nicoletta Landsberger** e dalla Dott.ssa **Charlotte Kilstrup-Nielsen**, già autore della recente scoperta di una nuova causa molecolare alla base di una forma rara di Sindrome di Rett, è composto da un tecnico e sette giovani ricercatori. A questi si aggiungerà una borsista pagata con i fondi Telethon. Per il resto, il contributo verrà utilizzato per le spese "vive" utili a portare avanti le costose ricerche di biologia molecolare e cellulare. Obiettivo degli studi è comprendere le modalità con cui alcune proteine, ancora poco note, sono coinvolte nella comparsa della Sindrome di Rett.

«Nel 1999 – spiega **Landsberger** – il gene che codifica per la proteina MeCP2, è stato individuato come la principale causa molecolare della SR. Da allora, difetti in questo gene sono stati identificati nel 70-90% dei pazienti affetti dalla forma classica della sindrome di Rett. Al contrario, le mutazioni nello stesso gene sono individuate solo nel 40% delle varianti della malattia». «L'esistenza di un rilevante numero d'individui afflitti da questa patologia, ma caratterizzati da un corretto gene per MeCP2, così come la scoperta di pazienti che, pur avendo un identico danno a MeCP2, possono manifestare la malattia con forme di gravità estremamente variabili, fa pensare che **altri geni siano o direttamente responsabili dell'insorgenza di tale sindrome** o siano per lo meno capaci d'influenzarne la severità. In accordo con ciò recentemente si è dimostrato che un altro gene, chiamato CDKL5, causa alcune forme di RS».

«Il nostro obiettivo – continua – è adesso di comprendere le modalità con cui 4 nuove proteine, tra cui proprio CDKL5, si associano ad MeCP2, la loro funzione biologica e se esse siano coinvolte nella SR o in altre patologie caratterizzate da ritardo mentale». «La nostra speranza è di **contribuire all'identificazione di tutti i geni coinvolti in questa terribile patologia** e di aiutare a comprendere i meccanismi molecolari con cui essa insorge. Crediamo che i risultati ottenuti dallo sforzo congiunto dei diversi laboratori potranno contribuire alla realizzazione di test diagnostici e, in un futuro più lontano, di importanti procedure terapeutiche».

«Desidero lanciare un appello – conclude la docente – a sostegno della **Associazione proRETT** che attraverso la raccolta di fondi contribuisce a finanziare la ricerca su questa malattia. Con loro abbiamo un continuo e stimolante contatto e quest'anno ci aiuteranno a pagare una borsa post-dottorato. La solidarietà intorno alle famiglie interessate da malattie come questa, voglio infine ricordare, va di pari passo con lo sviluppo della ricerca».

Redazione VareseNews
redazione@varesenews.it