

# Scoperta terapia per malattia rara

Studio della d'Annunzio trova un rimedio alla sindrome di Marinesco-Sjögren

► CHIETI

Uno studio dell'Istituto di ricerche farmacologiche Mario Negri di Milano (Irccs), in collaborazione con l'università d'Annunzio, ha identificato un potenziale trattamento farmacologico per la sindrome di Marinesco-Sjögren, rara malattia genetica neuromuscolare che si manifesta nei bambini, causata da mutazioni di un gene chiamato Sill. I bambini affetti da questa sindrome hanno difficoltà nel coordinare i movimenti e parlare, debolezza muscolare che impedisce loro di sostenersi e cam-

minare in modo autonomo, ipogonadismo, cataratta congenita e disabilità mentale. Questi sintomi appaiono nei primi anni di vita ed evolvono rapidamente fino a stabilizzarsi.

«Il gene Sill», spiega **Roberto Chiesa**, responsabile del laboratorio di Neurobiologia dei Prioni dell'Istituto Mario Negri che ha coordinato lo studio pubblicato sulla rivista scientifica *Human Molecular Genetics*, «è importante per il ripiegamento e trasporto delle proteine destinate alla membrana cellulare o a essere esportate all'esterno della cellula. In questa malattia Sill è difet-

to e le proteine si accumulano all'interno della cellula attivando un segnale di stress che, se non viene risolto o contrastato, porta la cellula a "suicidarsi". Un enzima, la chinasi Perk, media proprio uno di questi segnali di stress. Abbiamo deciso, quindi», continua Chiesa, «di verificare se un farmaco sperimentale in grado di bloccare l'attività di Perk avesse effetti protettivi in un modello animale della malattia – il topo wozy – che riproduce le caratteristiche principali della malattia, cioè la degenerazione del cervelletto e dei muscoli scheletrici, e sviluppa nel

tempo un'andatura traballante». «Somministrando l'inibitore di Perk ai topi wozy siamo riusciti a ritardare la degenerazione dei neuroni e l'insorgenza dei sintomi clinici con un miglioramento della funzione motoria che si è protratto nel tempo», dice **Michele Sallese**, dell'università d'Annunzio che ha collaborato allo studio.

«Il farmaco sperimentale che abbiamo utilizzato», conclude Chiesa, «ha alcuni effetti indesiderati, in particolare sulla funzione del pancreas. Tuttavia sono già in sperimentazione composti più sicuri».