

COMUNICATO STAMPA

Telethon a supporto di un progetto di ricerca collaborativo tra Istituto Besta e San Raffaele sulla malattia di Charcot-Marie-Tooth

Un progetto collaborativo tra la Fondazione IRCCS Istituto Neurologico ‘Carlo Besta’ e IRCCS Ospedale San Raffaele è stato finanziato da Telethon. Il progetto origina dalla scoperta fatta all’Istituto Besta di una neuropatia ereditaria caratteristica della Pianura Padana. Si tratta di una forma particolare della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) che ha esordio insolitamente tardivo, dopo i 50 anni, e in cui è colpito l’assone, la parte centrale del nervo periferico, pur essendo causata da una nuova mutazione in un gene della mielina del nervo periferico (chiamata P zero, P0) che dovrebbe quindi colpire la mielina, cioè la parte esterna di rivestimento del nervo. Questo cluster di soggetti affetti offre una opportunità unica di cercare di capire quali sono i meccanismi di interazione tra la mielina (prodotta dalle cellule di Schwann) e l’assone (che appartiene ai neuroni) con ripercussioni potenzialmente importanti per molte malattie del sistema nervoso periferico e centrale. Il progetto prevede quindi lo studio estensivo dei soggetti affetti (Besta) e di un modello della malattia riprodotto in laboratorio (San Raffaele) per confrontarne i dati, comprendere i meccanismi di interazione tra mielina e assone e la genesi della malattia, ed effettuare un confronto con altre mutazioni che hanno comportamenti simili. Gli studi sui modelli di laboratorio includono anche la introduzione di meccanismi di blocco della degenerazione assonale e somministrazione di sostanze terapeutiche che speriamo possano portare a sviluppare terapie utili per i pazienti affetti da neuropatia periferica. E’ una ricerca coordinata da Davide Pareyson, responsabile del Dipartimento funzionale delle Malattie neurologiche rare della Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta di Milano e dal dott. Maurizio D’Antonio Group leader, Biology of myelin Unit dell’I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele. Non è la prima volta che l’Istituto Besta collabora con il San Raffaele su progetti di ricerca relativi a questa neuropatia. Di recente un altro studio internazionale ha coinvolto 50 pazienti provenienti da 18 centri di riferimento in tutto il mondo, i cui esiti sono stati pubblicati recentemente sulla prestigiosa rivista *Annals of Neurology* ed hanno permesso di definire meglio le caratteristiche cliniche e genetiche di alcune tra le varianti più aggressive della CMT). I risultati ottenuti sono quindi molto importanti in previsione di trial clinici futuri in quanto permetteranno di identificare parametri utili per monitorare l’efficacia dei trattamenti terapeutici.

Ufficio stampa Istituto Besta email: cinzia.boschiero@istituto-besta.it – tel. 3389282504